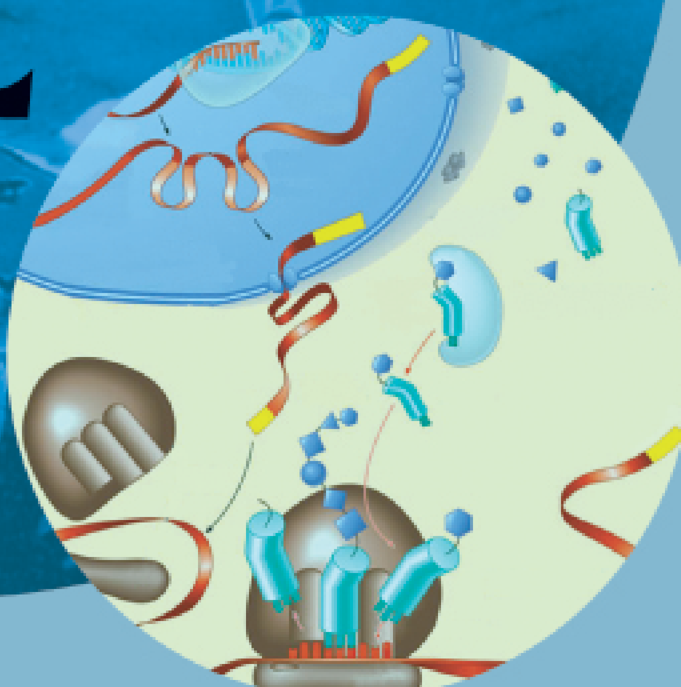
BỘ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO

# SINH HỌC 12



NHÀ XUẤT BẢN GIÁO DỤC VIỆT NAM

SINH HỌC 12

BỘ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO

NGUYỄN THÀNH ĐẠT (Tổng Chủ biên)
PHẠM VĂN LẬP (Chủ biên) - ĐẶNG HỮU LANH - MAI SỸ TUẤN

# Sinh học 12

*(Tái bản lần thứ sáu)*

NHÀ XUẤT BẢN GIÁO DỤC VIỆT NAM

*Chịu trách nhiệm xuất bản :* Chủ tịch Hội đồng Thành viên kiêm Tổng Giám đốc **NGƯT NGÔ TRẦN ÁI**
Phó Tổng Giám đốc kiêm Tổng biên tập **GS.TS VŨ VĂN HÙNG**

*Biên tập lần đầu :* **NGUYỄN THU HUYỀN - TRẦN THỊ PHƯƠNG**
*Biên tập tái bản :* **NGUYỄN THU HUYỀN - NGÔ THỊ LINH PHƯƠNG**
*Thiết kế sách :* **NGUYỄN KIM DUNG**
*Trình bày bìa :* **NGUYỄN BÍCH LA**
*Sửa bản in :* **VŨ THỊ DUNG**
*Chế bản :* **CÔNG TY CỔ PHẦN MĨ THUẬT VÀ TRUYỀN THÔNG**



**SINH HỌC 12**
Mã số : CH209T4

Số đăng kí KHXB : 01-2014/CXB/493-1062/GD
In ............. cuốn, khổ 17 x 24 cm.
In tại ..............................................................
In xong và nộp lưu chiểu tháng ... năm 2014.

# Lời nói đầu

*Sách giáo khoa (SGK) Sinh học lớp 12 được biên soạn theo chương trình cải cách giáo dục do Bộ Giáo dục và Đào tạo ban hành năm 2006, nhằm cung cấp cho học sinh những kiến thức cơ bản và cập nhật ở mức phổ thông về Di truyền học, Tiến hoá và Sinh thái học.*

*Trong quá trình biên soạn, các tác giả đã cố gắng quán triệt tinh thần đổi mới cách dạy và học, khơi dậy tính năng động, khả năng tự học, từ đó phát huy tư duy sáng tạo của học sinh. Đồng thời, cố gắng kết hợp lí thuyết với thực hành, vận dụng để giải quyết các vấn đề của thực tiễn.*

*Khi sử dụng sách, học sinh cần lưu ý :*

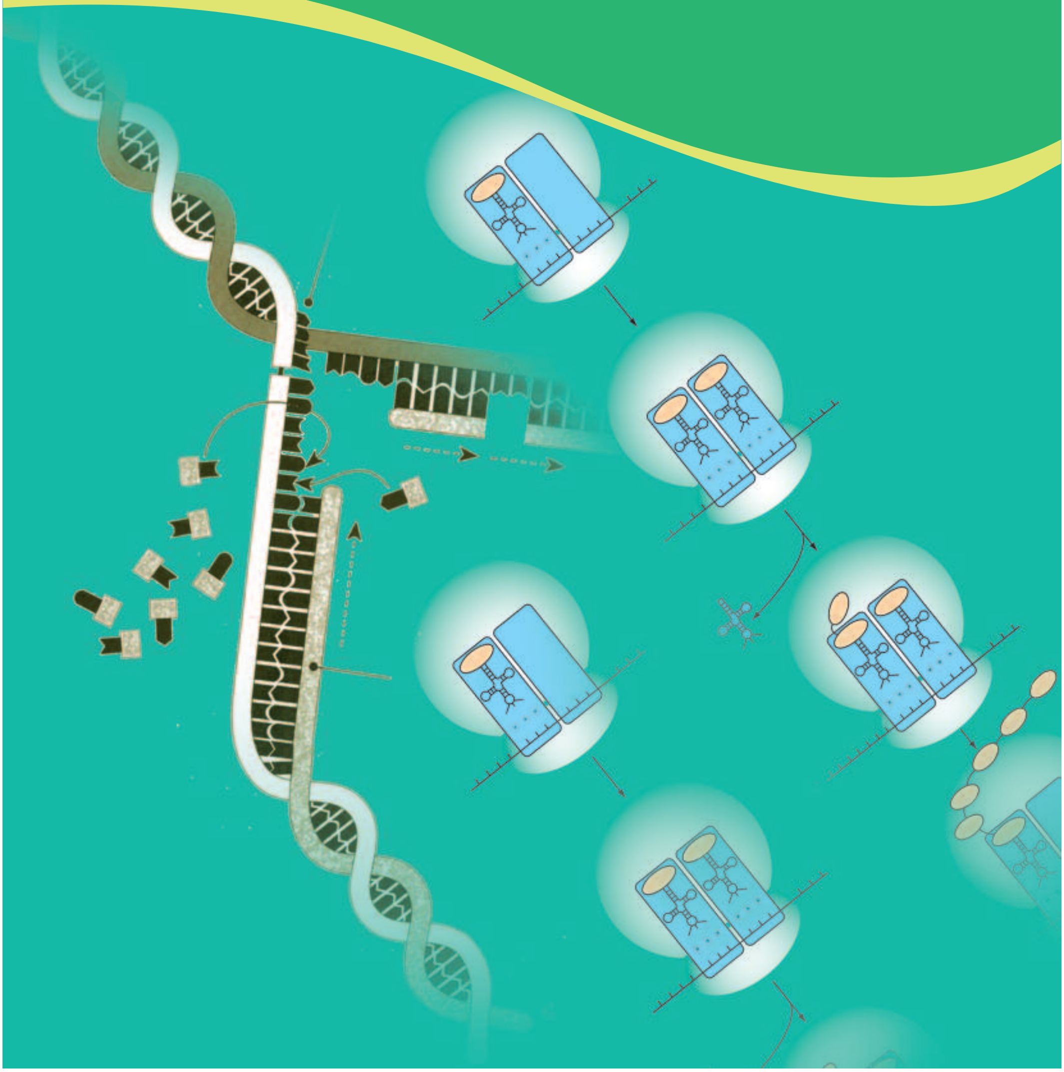
1. *Kí hiệu ▼ : Chỉ những câu hỏi, vấn đề mà khi đọc học sinh cần suy nghĩ, liên hệ thực tế để hiểu rõ kiến thức.*
2. *Phần tóm tắt trong khung là những ý chính của bài, cần ghi nhớ.*
3. *Cuối mỗi bài đều có các câu hỏi và bài tập để làm ở nhà. Câu hỏi có dấu * là những câu khó dành cho những em học khá, giỏi.*
4. *Với những câu hỏi và bài tập điền câu trả lời, các em nên ghi vào vở bài tập, không nên trả lời trực tiếp vào sách.*
5. *Phần "Em có biết ?" : Cung cấp một số thông tin hấp dẫn nhằm mở rộng kiến thức của bài, không phải nội dung bắt buộc của bài học.*

*Các tác giả rất mong nhận được ý kiến đóng góp của bạn đọc để lần tái bản sau sách hoàn thiện hơn.*

*CÁC TÁC GIẢ*

# Phần năm

# Di truyền học



# Chương I
# CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

## Bài 1
## GEN, MÃ DI TRUYỀN VÀ QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN

### I - GEN

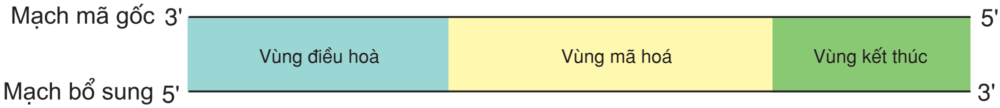
#### 1. Khái niệm

Gen là một đoạn của phân tử ADN mang thông tin mã hoá một chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN.

Ví dụ : Gen hemôglôbin anpha (Hb α) là gen mã hoá chuỗi pôlipeptit α góp phần tạo nên phân tử Hb trong tế bào hồng cầu ; gen tARN mã hoá phân tử ARN vận chuyển,...

#### 2. Cấu trúc chung của gen cấu trúc

Mỗi gen mã hoá prôtêin gồm 3 vùng trình tự nuclêôtit (hình 1.1).




**Hình 1.1. Cấu trúc chung của một gen cấu trúc**

– Vùng điều hoà : nằm ở đầu 3’ của mạch mã gốc của gen, có trình tự nuclêôtit đặc biệt giúp ARN pôlimeraza có thể nhận biết và liên kết để khởi động quá trình phiên mã, đồng thời cũng chứa trình tự nuclêôtit điều hoà quá trình phiên mã.

– Vùng mã hoá : mang thông tin mã hoá các axit amin. Các gen ở sinh vật nhân sơ có vùng mã hoá liên tục (gen không phân mảnh). Phần lớn các gen của sinh vật nhân thực có vùng mã hoá không liên tục, xen kẽ các đoạn mã hoá axit amin (êxôn) là các đoạn không mã hoá axit amin (intron). Vì vậy, các gen này được gọi là gen phân mảnh.

– Vùng kết thúc : nằm ở đầu 5’của mạch mã gốc của gen, mang tín hiệu kết thúc phiên mã.

## II - MÃ DI TRUYỀN

Gen được cấu tạo từ các nuclêôtit, còn chuỗi pôlipeptit (prôtêin) lại được cấu tạo từ các axit amin. Trong ADN chỉ có 4 loại nuclêôtit (A, T, G, X), nhưng trong prôtêin có khoảng 20 loại axit amin. Vậy làm thế nào gen có thể quy định được cấu trúc chuỗi pôlipeptit ?

Bằng thực nghiệm, các nhà khoa học đã khám phá được toàn bộ bí mật của mã di truyền và người ta nhận thấy rằng cứ 3 nuclêôtit đứng liền nhau mã hoá một axit amin. Để biết được chính xác ba nuclêôtit nào mã hoá axit amin nào, người ta đã tiến hành rất nhiều thí nghiệm để giải mã di truyền. Năm 1966, tất cả 64 bộ ba (được gọi là các côđon) trên ARN thông tin tương ứng với 64 bộ ba (triplet) trên ADN mã hoá các axit amin đã được giải hoàn toàn bằng thực nghiệm (bảng 1).

Trong số 64 bộ ba có 3 bộ ba không mã hoá cho axit amin nào. Các bộ ba này là UAA, UAG, UGA và được gọi là các bộ ba kết thúc vì nó quy định tín hiệu kết thúc quá trình dịch mã. Bộ ba AUG là mã mở đầu với chức năng khởi đầu dịch mã và mã hoá axit amin mêtiônin (ở sinh vật nhân sơ là foocmin mêtiônin).

Các nhà khoa học cho thấy mã di truyền có một số đặc điểm sau :

– Mã di truyền được đọc từ một điểm xác định theo từng bộ ba nuclêôtit mà không gối lên nhau.

– Mã di truyền có tính phổ biến, tức là tất cả các loài đều có chung một bộ mã di truyền, trừ một vài ngoại lệ.

– Mã di truyền có tính đặc hiệu, tức là một bộ ba chỉ mã hoá cho một loại axit amin.

– Mã di truyền mang tính thoái hoá, tức là nhiều bộ ba khác nhau cùng xác định một loại axit amin, trừ AUG và UGG.

**Bảng 1. Bảng mã di truyền**

| Chữ cái thứ nhất | U (Chữ cái thứ hai) | X | A | G | Chữ cái thứ ba |
|---|---|---|---|---|---|
| U | UUU<br>UUX ] Phe<br>UUA<br>UUG ] Leu | UXU<br>UXX<br>UXA<br>UXG ] Ser | UAU<br>UAX ] Tyr<br>UAA<br>UAG ] KT | UGU<br>UGX ] Cys<br>UGA KT<br>UGG Trp | U<br>X<br>A<br>G |
| X | XUU<br>XUX<br>XUA<br>XUG ] Leu | XXU<br>XXX<br>XXA<br>XXG ] Pro | XAU<br>XAX ] His<br>XAA<br>XAG ] Gln | XGU<br>XGX<br>XGA<br>XGG ] Arg | U<br>X<br>A<br>G |
| A | AUU<br>AUX<br>AUA ] Ile<br>AUG Met (MĐ) | AXU<br>AXX<br>AXA<br>AXG ] Thr | AAU<br>AAX ] Asn<br>AAA<br>AAG ] Lys | AGU<br>AGX ] Ser<br>AGA<br>AGG ] Arg | U<br>X<br>A<br>G |
| G | GUU<br>GUX<br>GUA<br>GUG ] Val | GXU<br>GXX<br>GXA<br>GXG ] Ala | GAU<br>GAX ] Asp<br>GAA<br>GAG ] Glu | GGU<br>GGX<br>GGA<br>GGG ] Gly | U<br>X<br>A<br>G |

(Phe : Phêninalanin, Leu : Lơxin, Ile : Izôlơxin, Met : Mêtiônin, Val : Valin, Ser : Xêrin, Pro : Prôlin, Thr : Threônin, Ala : Alanin, Tyr : Tirôzin, His : Histiđin, Gln : Glutamin, Asn : Asparagin, Lys : Lizin, Asp : Axit Aspactic, Glu : Axit glutamic, Cys : Xistêin, Trp : Triptôphan, Arg : Acginin, Gly : Glixin)

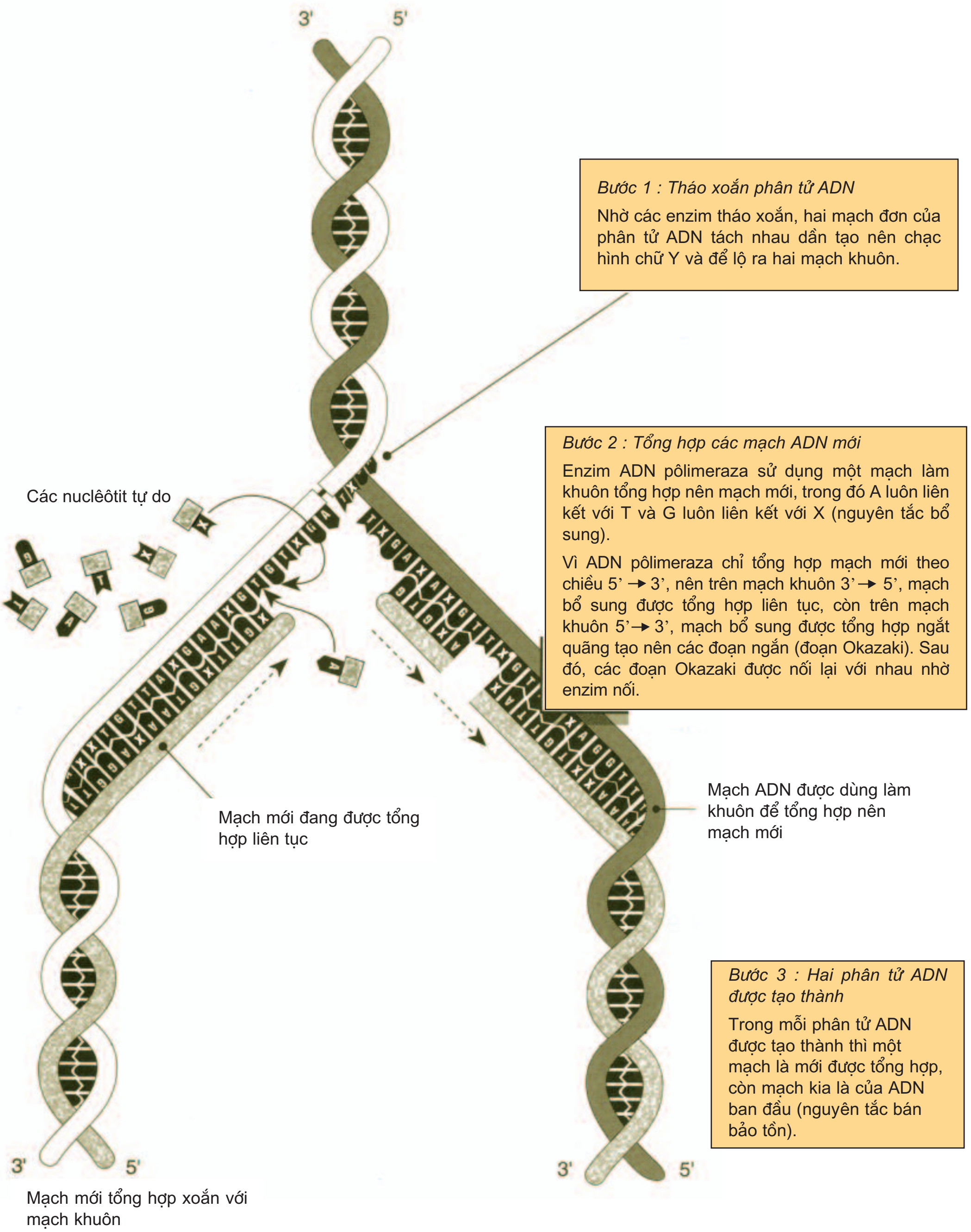
Trong bảng 1, mỗi côđon gồm ba chữ cái, mỗi chữ cái là tên viết tắt của một nuclêôtit. Các bộ ba có ghi KT là mã kết thúc, MĐ là mã mở đầu.

## III - QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN (tái bản ADN)

Quá trình nhân đôi của ADN diễn ra ngay trước khi tế bào bước vào giai đoạn phân chia tế bào. Quá trình này tạo ra 2 crômatit trong nhiễm sắc thể (NST) để chuẩn bị phân chia tế bào.

Sơ đồ ở hình 1.2 nêu các bước chủ yếu trong quá trình nhân đôi của ADN.

Từ nguyên tắc nhân đôi ADN, hiện nay người ta đã đề xuất phương pháp có thể nhân một đoạn ADN nào đó trong ống nghiệm thành vô số bản sao trong thời gian ngắn phục vụ cho nghiên cứu và ứng dụng thực tiễn.




**Hình 1.2. Sơ đồ minh hoạ quá trình nhân đôi ADN**

– *Gen là một đoạn ADN mang thông tin mã hoá một chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN.*

– *Mã di truyền là mã bộ ba và được đọc liên tục bắt đầu từ một điểm xác định theo từng cụm ba nuclêôtit. Mỗi bộ ba mã hoá một axit amin. Mã di truyền được dùng chung cho tất cả các loài sinh vật. Mã di truyền mang tính thoái hoá.*

– *Quá trình nhân đôi ADN diễn ra theo nguyên tắc bổ sung và bán bảo tồn. Nhờ đó, hai phân tử ADN con được tạo ra hoàn toàn giống nhau và giống với phân tử ADN mẹ.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Gen là gì ? Cho ví dụ minh hoạ.

**2.** Trình bày cấu trúc chung của các gen mã hoá prôtêin.

**3.** Giải thích nguyên tắc bổ sung và nguyên tắc bán bảo tồn trong quá trình nhân đôi ADN. Nêu ý nghĩa của quá trình nhân đôi ADN.

**4.** Mã di truyền có các đặc điểm gì ?

**5.** Hãy giải thích vì sao trên mỗi chạc chữ Y chỉ có một mạch của phân tử ADN được tổng hợp liên tục, mạch còn lại được tổng hợp một cách gián đoạn.

**6.** Hãy chọn phương án trả lời đúng.

Vai trò của enzim ADN pôlimeraza trong quá trình nhân đôi ADN là

**A.** tháo xoắn phân tử ADN.

**B.** bẻ gãy các liên kết hiđrô giữa hai mạch ADN.

**C.** lắp ráp các nuclêôtit tự do theo nguyên tắc bổ sung với mỗi mạch khuôn của ADN.

**D.** cả A, B và C.

Bài

# 2 PHIÊN MÃ VÀ DỊCH MÃ

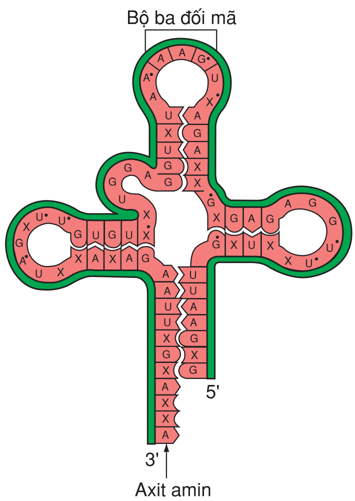
## I - PHIÊN MÃ

Quá trình tổng hợp ARN trên mạch khuôn ADN được gọi là quá trình phiên mã. Mặc dù gen được cấu tạo từ 2 mạch nuclêôtit nhưng trong mỗi gen chỉ có một mạch được dùng làm khuôn (mạch mã gốc) để tổng hợp nên phân tử ARN.

### 1. Cấu trúc và chức năng của các loại ARN

– ARN thông tin (mARN) được dùng làm khuôn cho quá trình dịch mã ở ribôxôm. Ở đầu 5’ của phân tử mARN có một trình tự nuclêôtit đặc hiệu (không được dịch mã) nằm gần côđon mở đầu để ribôxôm nhận biết và gắn vào. Vì được dùng làm khuôn để tổng hợp prôtêin nên mARN có cấu tạo mạch thẳng. Sau khi tổng hợp xong prôtêin, mARN thường được các enzim phân huỷ.

– ARN vận chuyển (tARN) có chức năng mang axit amin tới ribôxôm và đóng vai trò như “một người phiên dịch” tham gia dịch mã trên mARN thành trình tự các axit amin trên chuỗi pôlipeptit. Để đảm nhiệm được chức năng này, mỗi phân tử tARN đều có một *bộ ba đối mã* đặc hiệu (anticôđon) có thể nhận ra và bắt đôi bổ sung với côđon tương ứng trên mARN (hình 2.1). Trong tế bào thường có nhiều loại tARN khác nhau.



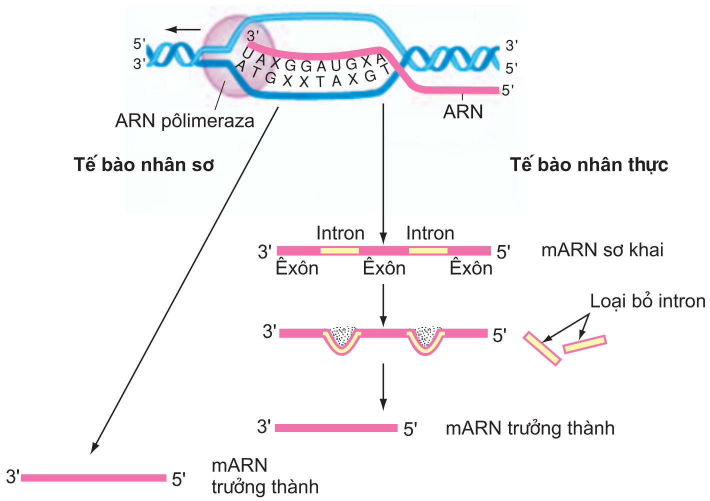
**Hình 2.1. Cấu trúc của tARN**

– ARN ribôxôm (rARN) kết hợp với prôtêin tạo nên ribôxôm (nơi tổng hợp prôtêin). Ribôxôm gồm hai tiểu đơn vị tồn tại riêng rẽ trong tế bào chất. Chỉ khi tổng hợp prôtêin, chúng mới liên kết với nhau thành ribôxôm hoạt động chức năng.

### 2. Cơ chế phiên mã

Trong quá trình phiên mã, trước hết enzim ARN pôlimeraza bám vào vùng điều hoà làm gen tháo xoắn để lộ ra mạch mã gốc có chiều 3’ ⟶ 5’ và bắt đầu tổng hợp mARN tại vị trí đặc hiệu (khởi đầu phiên mã).

Sau đó, ARN pôlimeraza trượt dọc theo mạch mã gốc trên gen có chiều 3’ ⟶ 5’ để tổng hợp nên phân tử mARN theo nguyên tắc bổ sung (A bắt đôi với U, T bắt đôi với A, G bắt đôi với X và ngược lại) theo chiều 5’ ⟶ 3’ (hình 2.2). Khi enzim di chuyển tới cuối gen, gặp tín hiệu kết thúc thì nó dừng phiên mã và phân tử mARN vừa tổng hợp được giải phóng. Vùng nào trên gen vừa phiên mã xong thì 2 mạch đơn đóng xoắn ngay lại.




**Hình 2.2. Sơ đồ khái quát quá trình phiên mã**

Ở tế bào nhân sơ, mARN sau phiên mã được trực tiếp dùng làm khuôn để tổng hợp prôtêin. Còn ở tế bào nhân thực, mARN sau phiên mã phải được cắt bỏ các intron, nối các êxôn lại với nhau thành mARN trưởng thành rồi đi qua màng nhân ra tế bào chất làm khuôn tổng hợp prôtêin.

## II – DỊCH MÃ

Dịch mã là quá trình tổng hợp prôtêin. Quá trình này có thể chia thành hai giai đoạn là hoạt hoá axit amin và tổng hợp chuỗi pôlipeptit.

### 1. Hoạt hoá axit amin

Trong tế bào chất, nhờ các enzim đặc hiệu và năng lượng ATP, mỗi axit amin được hoạt hoá và gắn với tARN tương ứng tạo nên phức hợp axit amin – tARN (aa – tARN).

### 2. Tổng hợp chuỗi pôlipeptit

Hình 2.3 là ví dụ minh hoạ các bước chính của quá trình tổng hợp chuỗi pôlipeptit.

– Mở đầu (hình 2.3a) :

Tiểu đơn vị bé của ribôxôm gắn với mARN ở vị trí nhận biết đặc hiệu. Vị trí này nằm gần côđon mở đầu. Bộ ba đối mã của phức hợp mở đầu Met – tARN (UAX) bổ sung chính xác với côđon mở đầu (AUG) trên mARN. Tiểu đơn vị lớn của ribôxôm kết hợp tạo ribôxôm hoàn chỉnh sẵn sàng tổng hợp chuỗi pôlipeptit.

– Kéo dài chuỗi pôlipeptit (hình 2.3b) :

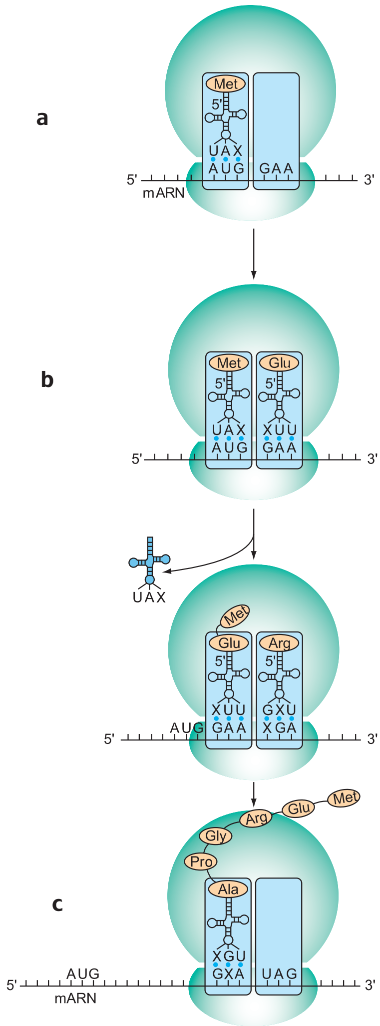
Côđon thứ hai trên mARN (GAA) gắn bổ sung với anticôđon của phức hợp Glu–tARN (XUU). Ribôxôm giữ vai trò như một khung đỡ mARN và phức hợp aa–tARN với nhau, đến khi hai axit amin Met và Glu tạo nên liên kết peptit giữa chúng. Ribôxôm dịch đi một côđon trên mARN để đỡ phức hợp côđon–anticôđon tiếp theo cho đến khi axit amin thứ ba (Arg) gắn với axit amin thứ hai (Glu) bằng liên kết peptit. Ribôxôm lại dịch chuyển đi một côđon trên mARN và cứ tiếp tục như vậy đến cuối mARN.

– Kết thúc (hình 2.3c) :

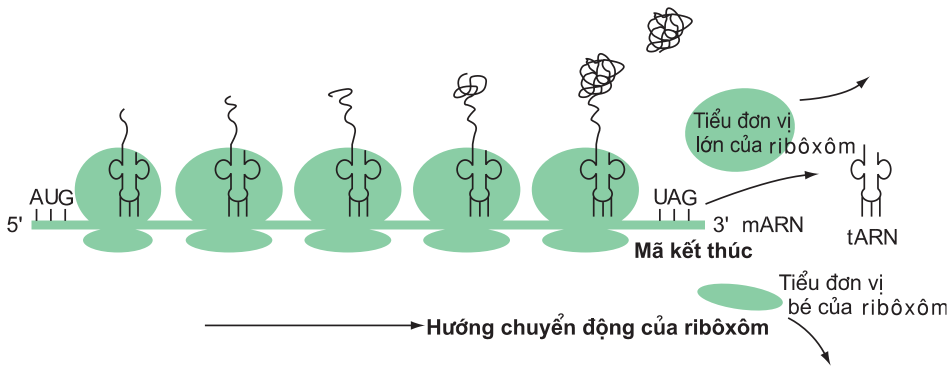
Khi ribôxôm tiếp xúc với mã kết thúc trên mARN (UAG) thì quá trình dịch mã hoàn tất.

Nhờ một loại enzim đặc hiệu, axit amin mở đầu (Met) được cắt khỏi chuỗi pôlipeptit vừa tổng hợp. Chuỗi pôlipeptit tiếp tục hình thành các cấu trúc bậc cao hơn, trở thành prôtêin có hoạt tính sinh học.

Trong quá trình dịch mã, mARN thường không gắn với từng ribôxôm riêng rẽ mà đồng thời gắn với một nhóm ribôxôm gọi là pôliribôxôm (gọi tắt là pôlixôm) giúp tăng hiệu suất tổng hợp prôtêin (hình 2.4).

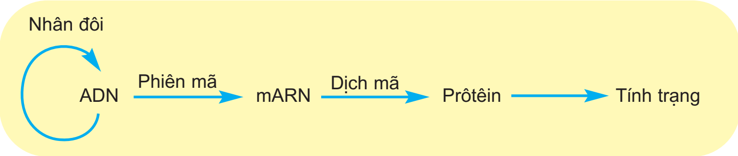



Hình 2.3. Sơ đồ cơ chế dịch mã




Hình 2.4. Sơ đồ hoạt động của pôliribôxôm trong quá trình dịch mã

Tóm lại, cơ chế phân tử của hiện tượng di truyền được thể hiện theo sơ đồ sau :




Vật liệu di truyền là ADN được truyền lại cho đời sau thông qua cơ chế nhân đôi của ADN.

Thông tin di truyền trong ADN được biểu hiện thành tính trạng của cơ thể thông qua cơ chế phiên mã từ ADN sang mARN rồi dịch mã từ mARN sang prôtêin và từ prôtêin biểu hiện thành tính trạng.

– *Phiên mã : Thông tin di truyền trên mạch mã gốc của gen được phiên mã thành phân tử mARN theo nguyên tắc bổ sung.*

– *Dịch mã : Là quá trình tổng hợp prôtêin, trong đó các tARN mang các axit amin tương ứng đặt đúng vị trí trên mARN trong ribôxôm để tổng hợp nên chuỗi pôlipeptit.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Hãy trình bày diễn biến và kết quả của quá trình phiên mã.

**2.** Quá trình dịch mã tại ribôxôm diễn ra như thế nào ?

**3.** Nêu vai trò của pôliribôxôm trong quá trình tổng hợp prôtêin.

**4.** Một đoạn gen có trình tự các nuclêôtit như sau :

3’ XGA GAA TTT XGA 5’ (mạch mã gốc)

5’ GXT XTT AAA GXT 3’

a) Hãy xác định trình tự các axit amin trong chuỗi pôlipeptit được tổng hợp từ đoạn gen trên.

b) Một đoạn phân tử prôtêin có trình tự axit amin như sau :

– lơxin – alanin – valin – lizin –

Hãy xác định trình tự các cặp nuclêôtit trong đoạn gen mang thông tin quy định cấu trúc đoạn prôtêin đó.

**5.** Hãy chọn phương án trả lời đúng nhất.

Các prôtêin được tổng hợp trong tế bào nhân thực đều

**A.** bắt đầu bằng axit amin Met.

**B.** bắt đầu bằng axit amin foocmin mêtiônin.

**C.** có Met ở vị trí đầu tiên bị cắt bởi enzim.

**D.** cả A và C.

# Bài 3 ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GEN

## I - KHÁI QUÁT VỀ ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GEN

Điều hoà hoạt động gen chính là điều hoà lượng sản phẩm của gen được tạo ra. Trong mỗi tế bào của cơ thể, ví dụ tế bào người có khoảng 25000 gen, song ở mỗi thời điểm, để phù hợp với giai đoạn phát triển của cơ thể hay thích ứng với các điều kiện môi trường, chỉ có một số gen hoạt động còn phần lớn các gen ở trạng thái không hoạt động hoặc hoạt động rất yếu. Tế bào chỉ tổng hợp prôtêin cần thiết vào lúc thích hợp với một lượng cần thiết. Vậy làm thế nào tế bào có thể nhận biết được thời điểm nào thì cho gen nào hoạt động hay không hoạt động ?

Quá trình điều hoà hoạt động gen ở sinh vật rất phức tạp, có thể xảy ra ở nhiều mức độ khác nhau như điều hoà phiên mã (điều hoà số lượng mARN được tổng hợp trong tế bào), điều hoà dịch mã (điều hoà lượng prôtêin được tạo ra) và thậm chí điều hoà sau dịch mã (làm biến đổi prôtêin sau khi được tổng hợp để có thể thực hiện được chức năng nhất định). Tuy nhiên, điều hoà hoạt động gen ở tế bào nhân sơ xảy ra chủ yếu ở mức độ phiên mã nên SGK chỉ tập trung tìm hiểu cơ chế điều hoà phiên mã ở sinh vật nhân sơ.

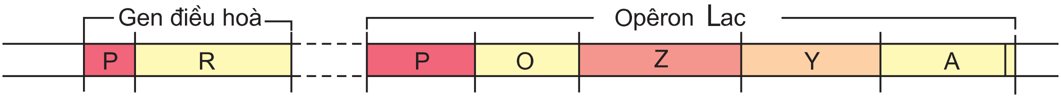
## II - ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG CỦA GEN Ở SINH VẬT NHÂN SƠ

Hai nhà khoa học Pháp là F. Jacôp và J. Mônô đã phát hiện ra cơ chế điều hoà qua opêron ở vi khuẩn đường ruột (*E. coli*) và đã nhận được giải thưởng Nôben về công trình này.

Để điều hoà được quá trình phiên mã thì mỗi gen ngoài vùng mã hoá luôn cần có các vùng điều hoà. Trong vùng điều hoà thường chứa một trật tự nuclêôtit đặc thù được gọi là vùng khởi động (promoter). Nhờ trình tự này mà enzim ARN pôlimeraza có thể nhận biết ra mạch nào là mạch mang mã gốc để tổng hợp mARN và quá trình phiên mã được bắt đầu từ đâu. Ngoài ra, trong vùng điều hoà còn có trình tự nuclêôtit đặc biệt được gọi là vùng vận hành (operator). Nhờ có trình tự nuclêôtit này mà prôtêin điều hoà có thể bám vào để ngăn cản quá trình phiên mã (hình 3.1).

## 1. Mô hình cấu trúc của opêron Lac

Trên phân tử ADN của vi khuẩn, các gen cấu trúc có liên quan về chức năng thường được phân bố liền nhau thành từng cụm có chung một cơ chế điều hoà được gọi là một opêron (hình 3.1).




**Hình 3.1. Sơ đồ mô hình cấu trúc của opêron Lac ở vi khuẩn đường ruột (*E. coli*)**

Opêron Lac bao gồm :

Z, Y, A : Các gen cấu trúc quy định tổng hợp các enzim tham gia vào các phản ứng phân giải đường lactôzơ có trong môi trường để cung cấp năng lượng cho tế bào.

O (operator) : Vùng vận hành là trình tự nuclêôtit đặc biệt, tại đó prôtêin ức chế có thể liên kết làm ngăn cản sự phiên mã.

P (promoter) : Vùng khởi động, nơi mà ARN pôlimeraza bám vào và khởi đầu phiên mã.

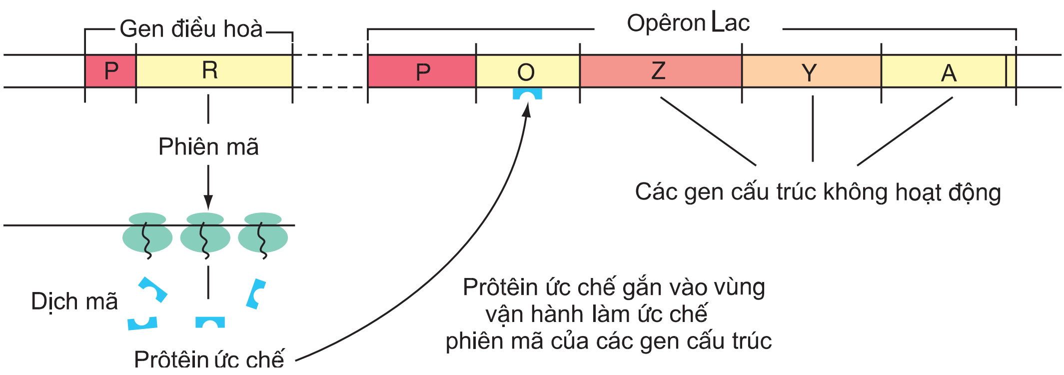
Một gen khác tuy không nằm trong thành phần của opêron, song đóng vai trò quan trọng trong điều hoà hoạt động các gen của opêron là gen điều hoà R.

Gen điều hoà R khi hoạt động sẽ tổng hợp nên prôtêin ức chế. Prôtêin này có khả năng liên kết với vùng vận hành dẫn đến ngăn cản quá trình phiên mã.

## 2. Sự điều hoà hoạt động của opêron Lac

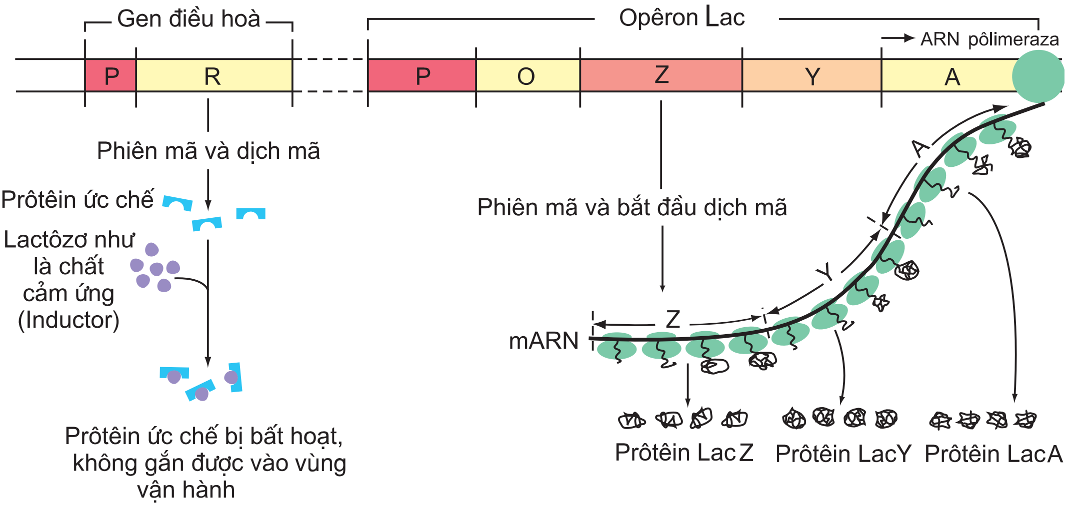
– Khi môi trường không có lactôzơ :

Gen điều hoà quy định tổng hợp prôtêin ức chế. Prôtêin này liên kết với vùng vận hành ngăn cản quá trình phiên mã làm cho các gen cấu trúc không hoạt động.




**Hình 3.2a. Sơ đồ hoạt động của các gen trong opêron Lac khi môi trường không có lactôzơ**

– Khi môi trường có lactôzơ :




**Hình 3.2b. Sơ đồ hoạt động của các gen trong opêron Lac khi môi trường có lactôzơ**

Khi môi trường có lactôzơ, một số phân tử lactôzơ liên kết với prôtêin ức chế làm biến đổi cấu hình không gian ba chiều của nó làm cho prôtêin ức chế không thể liên kết được với vùng vận hành và do vậy ARN pôlimeraza có thể liên kết được với vùng khởi động để tiến hành phiên mã. Sau đó, các phân tử mARN của các gen cấu trúc Z, Y, A được dịch mã tạo ra các enzim phân giải đường lactôzơ. Khi đường lactôzơ bị phân giải hết thì prôtêin ức chế lại liên kết với vùng vận hành và quá trình phiên mã bị dừng lại.

– *Điều hoà hoạt động gen là quá trình điều hoà lượng sản phẩm của gen được tạo ra trong tế bào đảm bảo cho hoạt động sống của tế bào phù hợp với điều kiện môi trường cũng như với sự phát triển bình thường của cơ thể.*

– *Gen có thể hoạt động được khi mỗi gen hoặc ít nhất một nhóm gen (opêron) phải có vùng điều hoà, tại đó các enzim ARN pôlimeraza và prôtêin điều hoà bám vào để tổng hợp hoặc ức chế tổng hợp mARN.*

– *Điều hoà hoạt động gen ở sinh vật nhân sơ chủ yếu diễn ra ở giai đoạn phiên mã, dựa vào sự tương tác của prôtêin điều hoà với trình tự đặc biệt trong vùng điều hoà của gen.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Thế nào là điều hoà hoạt động gen ?

2. Opêron là gì ? Trình bày cấu trúc opêron Lac ở *E. coli*.

3. Giải thích cơ chế điều hoà hoạt động của opêron Lac.

4. Hãy chọn phương án trả lời đúng.

   Trong cơ chế điều hoà hoạt động gen ở sinh vật nhân sơ, vai trò của gen điều hoà là gì ?

   **A.** Nơi tiếp xúc với enzim ARN pôlimeraza.

   **B.** Mang thông tin quy định prôtêin điều hoà.

   **C.** Mang thông tin quy định enzim ARN pôlimeraza.

   **D.** Nơi liên kết với prôtêin điều hoà.

Bài

# 4 ĐỘT BIẾN GEN

## I - KHÁI NIỆM VÀ CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GEN

### 1. Khái niệm

Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen. Có rất nhiều kiểu biến đổi về cấu trúc của gen nhưng SGK chỉ xem xét những biến đổi liên quan đến một cặp nuclêôtit trong gen. Đột biến kiểu này thường được gọi là đột biến điểm. Đột biến gen dẫn đến thay đổi trình tự nuclêôtit nên mỗi lần biến đổi về cấu trúc lại tạo ra một alen mới khác biệt với alen ban đầu.

Trong tự nhiên, tất cả các gen đều có thể bị đột biến nhưng với tần số rất thấp ($10^{-6}$ – $10^{-4}$). Tuy nhiên, tần số đột biến gen có thể thay đổi tuỳ thuộc vào các tác nhân đột biến. Tác nhân đột biến là các nhân tố gây nên các đột biến. Tác nhân đột biến có thể là các chất hoá học, các tác nhân vật lí như tia phóng xạ, hoặc các tác nhân sinh học như virut có trong cơ thể hoặc môi trường bên ngoài cơ thể. Đột biến gen có thể xảy ra ở tế bào sinh dưỡng và tế bào sinh dục.

Cá thể mang gen đột biến đã biểu hiện ra kiểu hình được gọi là thể đột biến.

Trong điều kiện nhân tạo, người ta có thể sử dụng các tác nhân gây đột biến tác động lên vật liệu di truyền làm xuất hiện đột biến với tần số cao hơn rất nhiều lần. Có thể gây đột biến định hướng vào một gen cụ thể ở những điểm xác định để tạo nên những sản phẩm tốt phục vụ cho sản xuất và đời sống.

### 2. Các dạng đột biến gen

***a) Đột biến thay thế một cặp nuclêôtit***

Một cặp nuclêôtit trong gen khi được thay thế bằng một cặp nuclêôtit khác có thể làm thay đổi trình tự axit amin trong prôtêin và làm thay đổi chức năng của prôtêin.

***b) Đột biến thêm hoặc mất một cặp nuclêôtit***

Khi đột biến làm mất đi hoặc thêm vào một cặp nuclêôtit trong gen sẽ dẫn đến mã di truyền bị đọc sai kể từ vị trí xảy ra đột biến dẫn đến làm thay đổi trình tự axit amin trong chuỗi pôlipeptit và làm thay đổi chức năng của prôtêin.

▼ *Trong các dạng đột biến trên, dạng nào gây hậu quả lớn hơn ? Giải thích.*

## II – NGUYÊN NHÂN VÀ CƠ CHẾ PHÁT SINH ĐỘT BIẾN GEN

### 1. Nguyên nhân

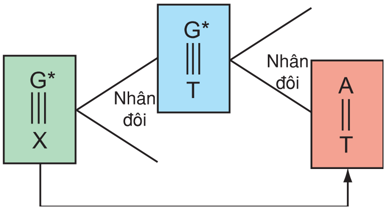
Nguyên nhân gây đột biến gen là do tác động lí, hoá hay sinh học ở ngoại cảnh (tia phóng xạ, tia tử ngoại, sốc nhiệt, các hoá chất, một số virut,...) hoặc những rối loạn sinh lí, hoá sinh của tế bào.

### 2. Cơ chế phát sinh đột biến gen

***a) Sự kết cặp không đúng trong nhân đôi ADN***

Các bazơ nitơ thường tồn tại hai dạng cấu trúc (dạng thường và dạng hiếm). Các dạng hiếm (hỗ biến) có những vị trí liên kết hiđrô bị thay đổi làm cho chúng kết cặp không đúng trong quá trình nhân đôi (kết cặp không hợp đôi) dẫn đến phát sinh đột biến gen.

Ví dụ, guanin dạng hiếm (G*) kết cặp với timin trong quá trình nhân đôi, tạo nên đột biến G – X ⟶ A – T (hình 4.1).

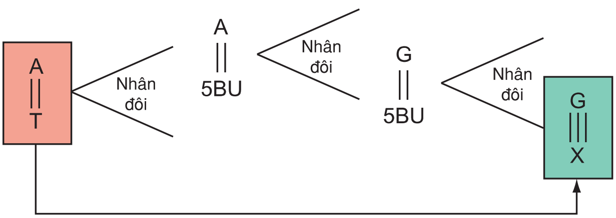



**Hình 4.1. Đột biến G – X ⟶ A – T do kết cặp không hợp đôi trong nhân đôi ADN**

***b) Tác động của các tác nhân gây đột biến***

– Tác động của tác nhân vật lí như tia tử ngoại (UV) có thể làm cho hai bazơ timin trên cùng 1 mạch ADN liên kết với nhau dẫn đến phát sinh đột biến gen.

– Tác nhân hoá học như 5 – brôm uraxin (5BU) là chất đồng đẳng của timin gây thay thế A – T bằng G –X (hình 4.2).




**Hình 4.2. Đột biến A – T ⟶ G – X do tác động của 5BU**

– Tác nhân sinh học : Dưới tác động của một số virut cũng gây nên đột biến gen. Ví dụ như virut viêm gan B, virut hecpet,...

## III – HẬU QUẢ VÀ Ý NGHĨA CỦA ĐỘT BIẾN GEN

### 1. Hậu quả của đột biến gen

Đột biến gen có thể gây hại nhưng cũng có thể vô hại hoặc có lợi cho thể đột biến. Xét ở mức độ phân tử, phần nhiều đột biến điểm thường vô hại (trung tính). Tuy nhiên, những đột biến gen dẫn đến làm thay đổi chức năng của prôtêin thì thường có hại cho thể đột biến, một số đột biến gen cũng có thể làm thay đổi chức năng của prôtêin theo hướng có lợi cho thể đột biến.

Nhìn chung, mức độ gây hại của alen đột biến phụ thuộc vào điều kiện môi trường cũng như phụ thuộc vào tổ hợp gen. Trong môi trường này hoặc trong tổ hợp gen này thì alen đột biến có thể là có hại nhưng trong môi trường khác hoặc trong tổ hợp gen khác thì alen đột biến đó lại có thể có lợi hoặc trung tính.

▼ *Tại sao nhiều đột biến điểm như đột biến thay thế cặp nuclêôtit lại hầu như vô hại đối với thể đột biến ?*

### 2. Vai trò và ý nghĩa của đột biến gen

***a) Đối với tiến hoá***

Đột biến gen làm xuất hiện các alen khác nhau cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hoá của sinh vật. Tuy tần số đột biến của từng gen rất thấp, nhưng số lượng gen trong tế bào rất lớn và số cá thể trong quần thể cũng rất nhiều nên nhìn chung trong mỗi quần thể sinh vật, số lượng gen đột biến được tạo ra trên mỗi thế hệ là đáng kể, tạo nên nguồn biến dị di truyền chủ yếu cho quá trình tiến hoá.

***b) Đối với thực tiễn***

Đột biến gen cũng cung cấp nguyên liệu cho quá trình tạo giống. Vì vậy, ở một số đối tượng như vi sinh vật và thực vật, các nhà khoa học thường chủ động sử dụng các tác nhân đột biến để tạo ra các giống mới.

- *Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen.*
- *Nguyên nhân phát sinh đột biến gen là do sự bắt cặp không đúng trong nhân đôi ADN, do những sai hỏng ngẫu nhiên, do tác động của các tác nhân lí hoá ở môi trường hay do các tác nhân sinh học.*
- *Các dạng đột biến điểm gồm : thay thế, thêm, mất một cặp nuclêôtit.*
- *Đột biến gen có thể có hại, có lợi hoặc trung tính đối với thể đột biến. Mức độ có hại hay có lợi của gen đột biến phụ thuộc vào điều kiện môi trường cũng như tuỳ thuộc vào tổ hợp gen.*

*– Đột biến gen là nguồn nguyên liệu chủ yếu cho quá trình tiến hoá, nguồn nguyên liệu cho quá trình chọn giống đối với một số loài sinh vật và cũng là công cụ để các nhà khoa học nghiên cứu các quy luật di truyền.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Đột biến gen là gì ? Nêu các dạng đột biến điểm thường gặp và hậu quả của nó.
2. Nêu một số cơ chế phát sinh đột biến gen.
3. Hậu quả của đột biến gen phụ thuộc vào những yếu tố nào ?
4. Nêu vai trò và ý nghĩa của đột biến gen.
5. Hãy chọn câu đúng trong số các câu sau đây nói về đột biến điểm.

   **A.** Trong số các loại đột biến điểm thì phần lớn đột biến thay thế cặp nuclêôtit là ít gây hại nhất.

   **B.** Đột biến điểm là những biến đổi đồng thời tại nhiều điểm khác nhau trong gen.

   **C.** Trong bất cứ trường hợp nào, tuyệt đại đa số đột biến điểm là có hại.

   **D.** Đột biến điểm là những biến đổi nhỏ nên ít có vai trò trong quá trình tiến hoá.

## Em có biết ?

SỰ CỐ CHECNÔBƯN

Sự rò rỉ hạt nhân ở Checnôbưn, Ucraina vào tháng 4 năm 1986 đã làm chết khoảng 32000 người và ảnh hưởng của nó còn tồn tại trong nhiều năm.

Bụi phóng xạ đã ảnh hưởng tới 300000km$^2$ trên đất Ucraina, Bêlarut, Nga. Ảnh hưởng của vật liệu phóng xạ tiếp tục được mở rộng do nước lũ tới các vùng hồ chứa nước tự nhiên và lưu vực các sông của những nước này, đến các sinh vật gây nên những hậu quả đột biến khó lường.

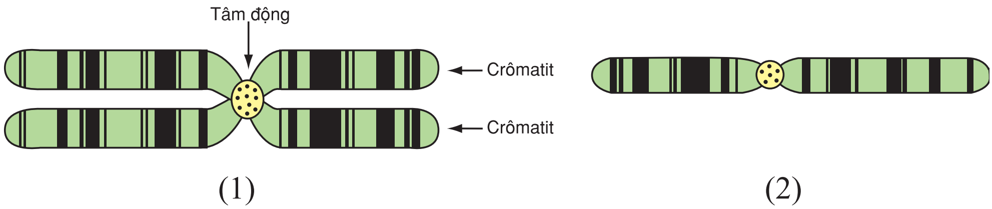
Bài 5

# NHIỄM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

## I - HÌNH THÁI VÀ CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

### 1. Hình thái nhiễm sắc thể

Ở sinh vật nhân thực, từng phân tử ADN được liên kết với các loại prôtêin khác nhau (chủ yếu là histôn) tạo nên cấu trúc được gọi là NST. NST là cấu trúc mang gen của tế bào và chỉ có thể quan sát thấy chúng dưới kính hiển vi. Khi quan sát các tế bào nhân thực dưới kính hiển vi quang học, ta thấy NST có hình dạng và kích thước đặc trưng cho loài, đặc biệt nhìn rõ nhất ở kì giữa của nguyên phân khi chúng đã co xoắn cực đại (hình 5.1).




**Hình 5.1. Hình thái và cấu trúc hiển vi của một NST**

(1) NST ở kì giữa của nguyên phân (NST có cấu trúc kép). Mỗi NST gồm 2 crômatit gắn với nhau ở tâm động. Mỗi crômatit chứa 1 phân tử ADN. (2) NST ở tế bào không phân chia có cấu trúc đơn. Mỗi NST tương ứng với 1 crômatit của NST ở kì giữa.

Mỗi NST điển hình đều chứa các trình tự nuclêôtit đặc biệt được gọi là tâm động và các trình tự nuclêôtit ở hai đầu cùng của NST được gọi là đầu mút và trình tự khởi đầu nhân đôi ADN. Tâm động là vị trí liên kết với thoi phân bào giúp NST có thể di chuyển về các cực của tế bào trong quá trình phân bào. Tuỳ theo vị trí của tâm động mà hình thái NST có thể khác nhau. Vùng đầu mút có tác dụng bảo vệ các NST cũng như làm cho các NST không dính vào nhau. Các trình tự khởi đầu nhân đôi ADN là những điểm mà tại đó ADN được bắt đầu nhân đôi.

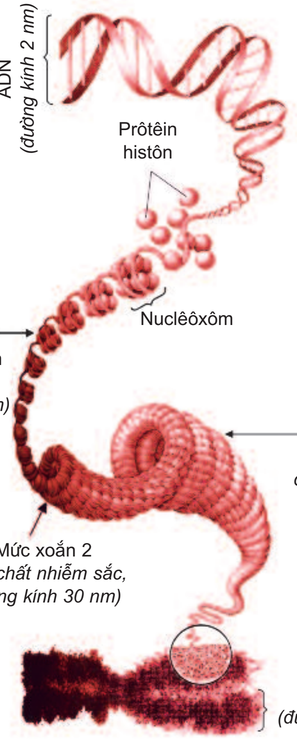
Mỗi loài đều có bộ NST đặc trưng. Các loài khác nhau có thể có số lượng, hình thái, cấu trúc NST khác nhau. Ở phần lớn các loài sinh vật lưỡng bội, bộ NST trong tế bào cơ thể thường tồn tại thành từng cặp tương đồng giống nhau về hình thái và kích thước cũng như trình tự các gen (bộ NST lưỡng bội, 2n). Người ta thường chia các NST thành 2 loại : NST thường và NST giới tính.

## 2. Cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể

Mỗi NST chứa 1 phân tử ADN có thể dài gấp hàng ngàn lần so với đường kính của nhân tế bào. Mỗi tế bào sinh vật nhân thực thường chứa nhiều NST. NST có thể xếp gọn vào nhân tế bào và dễ di chuyển trong quá trình phân chia tế bào là do các NST liên kết với các prôtêin và co xoắn lại ở các mức độ khác nhau (hình 5.2).

Ở sinh vật nhân sơ, mỗi tế bào thường chỉ chứa một phân tử ADN mạch kép, có dạng vòng và chưa có cấu trúc NST như ở tế bào nhân thực.

▼ *Hãy nêu những biến đổi hình thái của NST qua các kì phân bào.*




**Hình 5.2. Cấu trúc siêu hiển vi của NST ở sinh vật nhân thực**

# II – ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

Đột biến cấu trúc NST là những biến đổi trong cấu trúc của NST. Các dạng đột biến này thực chất là sự sắp xếp lại những khối gen trên và giữa các NST, do vậy có thể làm thay đổi hình dạng và cấu trúc của NST. Các tác nhân vật lí như các tia phóng xạ, hoá chất độc hại,... tác nhân sinh học như virut có thể gây nên các đột biến cấu trúc NST. Người ta chia các đột biến cấu trúc NST thành các dạng : mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn và chuyển đoạn.

## 1. Mất đoạn

Mất đoạn là dạng đột biến làm mất đi một đoạn nào đó của NST. Mất đoạn làm giảm số lượng gen trên NST, làm mất cân bằng gen nên thường gây chết đối với thể đột biến.

Ở người đã phát hiện thấy nhiều rối loạn do mất đoạn NST. Ví dụ, mất một phần vai ngắn NST số 5 gây nên hội chứng tiếng mèo kêu.

Người ta có thể gây đột biến mất đoạn nhỏ để loại khỏi NST những gen không mong muốn ở một số giống cây trồng.

### 2. Lặp đoạn

Lặp đoạn là dạng đột biến làm cho một đoạn nào đó của NST có thể lặp lại một hay nhiều lần. Hệ quả của lặp đoạn dẫn đến làm gia tăng số lượng gen trên NST. Việc gia tăng một số gen trên NST làm mất cân bằng gen trong hệ gen nên có thể gây nên hậu quả có hại cho thể đột biến. Tuy nhiên, trong một số trường hợp, việc tăng số lượng gen làm tăng số lượng sản phẩm của gen nên cũng có thể được ứng dụng trong thực tế. Ví dụ, ở đại mạch có đột biến lặp đoạn làm tăng hoạt tính của enzim amilaza, rất có ý nghĩa trong công nghiệp sản xuất bia.

Nhìn chung, lặp đoạn không gây hậu quả nghiêm trọng như mất đoạn. Mặt khác, lặp đoạn NST dẫn đến lặp gen tạo điều kiện cho đột biến gen, tạo nên các gen mới trong quá trình tiến hoá.

### 3. Đảo đoạn

Đảo đoạn là dạng đột biến làm cho một đoạn NST nào đó đứt ra rồi đảo ngược $180^o$ và nối lại. Hệ quả của đột biến đảo đoạn là làm thay đổi trình tự phân bố các gen trên NST. Do thay đổi vị trí gen trên NST nên sự hoạt động của gen có thể bị thay đổi làm cho một gen nào đó vốn đang hoạt động nay chuyển đến vị trí mới có thể không hoạt động hoặc tăng giảm mức độ hoạt động. Do vậy, đột biến đảo đoạn NST có thể gây hại cho thể đột biến. Một số thể đột biến mang NST bị đảo đoạn có thể bị giảm khả năng sinh sản.

Sự sắp xếp lại các gen do đảo đoạn góp phần tạo ra nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá. Ví dụ, ở nhiều loài muỗi, quá trình đảo đoạn được lặp đi lặp lại trên các NST đã góp phần tạo nên loài mới.

### 4. Chuyển đoạn

Chuyển đoạn là dạng đột biến dẫn đến sự trao đổi đoạn trong một NST hoặc giữa các NST không tương đồng. Có nhiều dạng đột biến chuyển đoạn NST khác nhau nhưng ở đây chúng ta chỉ tìm hiểu về dạng đột biến chuyển đoạn giữa các NST không tương đồng. Trong đột biến chuyển đoạn, một số gen trên NST này được chuyển sang NST khác dẫn đến làm thay đổi nhóm gen liên kết (xem bài 11). Các thể đột biến mang chuyển đoạn NST thường bị giảm khả năng sinh sản.

Ví dụ ở người, đột biến chuyển đoạn không cân giữa NST số 22 với NST số 9 tạo nên NST 22 ngắn hơn bình thường gây nên bệnh ung thư máu ác tính.

Đột biến chuyển đoạn có vai trò quan trọng trong quá trình hình thành loài mới. Do thể đột biến mang chuyển đoạn bị giảm khả năng sinh sản nên người ta có thể sử dụng các dòng côn trùng mang chuyển đoạn làm công cụ phòng trừ sâu hại bằng biện pháp di truyền.

▼ *Vị trí đứt gãy khác nhau trên NST trong các đột biến cấu trúc NST liệu có gây nên những hậu quả khác nhau cho thể đột biến hay không ?*

- *Ở sinh vật nhân thực, mỗi phân tử ADN được liên kết với các loại prôtêin khác nhau tạo nên cấu trúc được gọi là NST. NST có cấu trúc xoắn qua nhiều mức xoắn khác nhau giúp các NST có thể xếp gọn trong nhân tế bào cũng như giúp điều hoà hoạt động của các gen và NST dễ dàng di chuyển trong quá trình phân bào.*
- *Đột biến cấu trúc NST là những biến đổi xảy ra trong cấu trúc của NST, gồm bốn dạng : mất đoạn, đảo đoạn, lặp đoạn và chuyển đoạn. Đột biến cấu trúc NST thường làm hỏng các gen, làm mất cân bằng gen và tái cấu trúc lại các gen trên NST nên thường gây hại cho thể đột biến. Tuy nhiên, các dạng đột biến cấu trúc NST đều góp phần tạo nên nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Mô tả cấu trúc siêu hiển vi của NST ở sinh vật nhân thực.

**2.** Tại sao mỗi NST lại được xoắn lại theo nhiều cấp độ khác nhau ?

**3.** Đột biến cấu trúc NST là gì ? Có những dạng nào ? Nêu ý nghĩa.

**4.** Tại sao phần lớn các loại đột biến cấu trúc NST là có hại, thậm chí gây chết cho các thể đột biến ?

**5.** Hãy chọn phương án trả lời đúng nhất.

Hiện tượng đột biến cấu trúc NST do

**A.** đứt gãy NST.

**B.** đứt gãy NST hoặc đứt gãy rồi tái kết hợp khác thường.

**C.** trao đổi chéo không đều.

**D.** cả B và C.

Bài

# 6 ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ

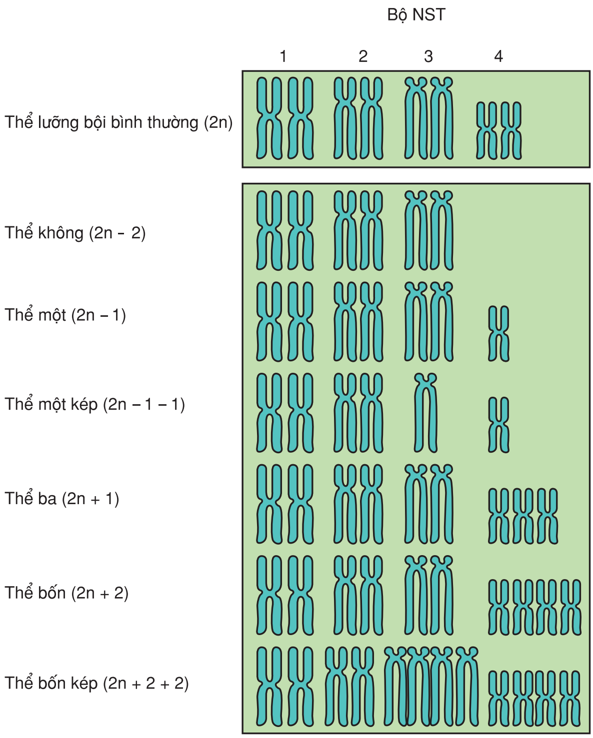
Đột biến số lượng NST là đột biến làm thay đổi về số lượng NST trong tế bào. Sự thay đổi số lượng NST có thể có nhiều loại : đột biến lệch bội (dị bội) và đột biến đa bội.

## I - ĐỘT BIẾN LỆCH BỘI

### 1. Khái niệm và phân loại

Đột biến lệch bội là đột biến làm thay đổi số lượng NST ở một hay một số cặp NST tương đồng.

Ở sinh vật lưỡng bội, đột biến lệch bội thường có các dạng chính như hình 6.1.




**Hình 6.1. Bộ NST bình thường và các bộ NST của thể đột biến lệch bội**

### 2. Cơ chế phát sinh

Đột biến lệch bội xảy ra do rối loạn phân bào làm cho một hoặc một số cặp NST tương đồng không phân li. Sự không phân li của một hay một số cặp NST trong giảm phân tạo ra các giao tử thừa hay thiếu một vài NST.

Các giao tử này kết hợp với giao tử bình thường sẽ tạo ra các thể lệch bội. Sự không phân li có thể xảy ra ở các cặp NST thường hay cặp NST giới tính.

Lệch bội cũng có thể xảy ra trong nguyên phân ở các tế bào sinh dưỡng (2n) làm cho một phần cơ thể mang đột biến lệch bội và hình thành thể khảm.

### 3. Hậu quả

Sự tăng hay giảm số lượng của một hay vài cặp NST một cách khác thường đã làm mất cân bằng của toàn hệ gen nên các thể lệch bội thường không sống được hay giảm sức sống, giảm khả năng sinh sản tuỳ loài.

Ở người, trong số các ca thai bị sẩy tự nhiên có bất thường NST thì tỉ lệ thai thể ba là 53,7%, thể một là 15,3%,... Điều đó chứng tỏ đa số lệch bội gây chết từ giai đoạn sớm. Nếu sống được đến khi sinh đều mắc những bệnh hiểm nghèo như hội chứng Đao (ba NST số 21), hội chứng Tớcnơ (chỉ có một NST giới tính X),...

Ở thực vật cũng đã gặp các lệch bội, đặc biệt ở chi Cà và chi Lúa. Ví dụ, ở cà độc dược đã phát hiện được lệch bội ở cả 12 cặp NST tương đồng cho các dạng quả khác nhau về hình dạng, kích thước cũng như sự phát triển của các gai.

### 4. Ý nghĩa

Đột biến lệch bội cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hoá. Trong thực tiễn chọn giống có thể sử dụng lệch bội để xác định vị trí của gen trên NST.

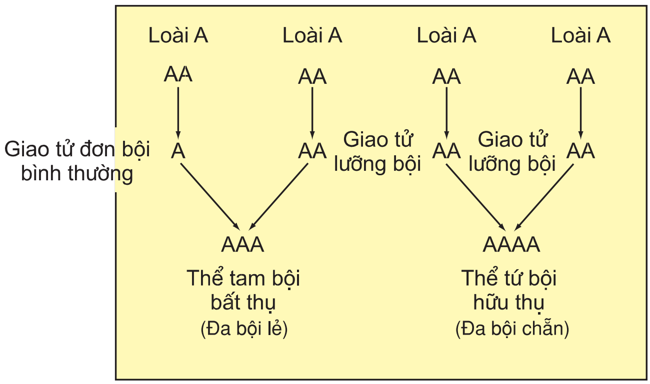
## II – ĐỘT BIẾN ĐA BỘI

### 1. Khái niệm và cơ chế phát sinh thể tự đa bội

Đột biến đa bội là dạng đột biến làm tăng một số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài và lớn hơn 2n. Cơ thể sinh vật mang bộ NST bất thường như 3n, 4n, 5n, 6n, 7n, 8n,... được gọi là thể đa bội. Trong đó, cơ thể có bộ NST là 3n, 5n, 7n,... gọi là thể đa bội lẻ, còn cơ thể có bộ NST là 4n, 6n, 8n,... được gọi là thể đa bội chẵn.

Thể tự đa bội có thể được phát sinh bằng một số cơ chế như ở hình 6.2.

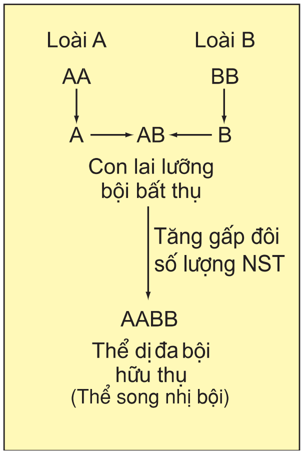
Từ hình 6.2 có thể thấy, thể tự tam bội (3n) có thể được tạo nên do kết hợp các giao tử đơn bội (n) với giao tử lưỡng bội (2n). Thể tự tứ bội (4n) có thể được tạo nên do sự kết hợp các giao tử lưỡng bội (2n). Trong lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử, nếu tất cả các NST không phân li thì cũng tạo nên thể tự tứ bội.




**Hình 6.2. Cơ chế hình thành các thể đa bội lẻ và đa bội chẵn**

## 2. Khái niệm và cơ chế phát sinh thể dị đa bội

Dị đa bội là hiện tượng làm gia tăng số bộ NST đơn bội của hai loài khác nhau trong một tế bào. Loại đột biến này chỉ được phát sinh ở các con lai khác loài. Các loài thực vật có họ hàng thân thuộc đôi khi có thể giao phấn với nhau cho ra con lai có sức sống nhưng bất thụ (không có khả năng sinh sản). Nếu ở con lai xảy ra đột biến đa bội làm tăng gấp đôi số lượng cả 2 bộ NST của hai loài khác nhau thì sẽ tạo ra thể dị đa bội. Hình 6.3 giải thích cơ chế hình thành thể dị đa bội (còn được gọi là thể song nhị bội).




**Hình 6.3. Sơ đồ cơ chế hình thành các thể dị đa bội**

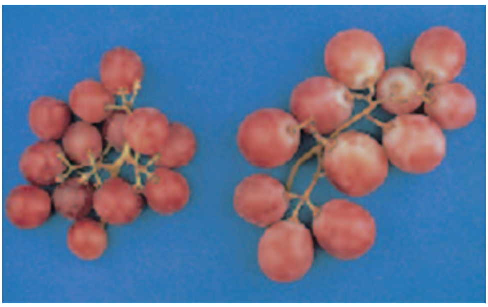
Thể dị đa bội được tạo ra như ở hình 6.3 có thể phát triển và hữu thụ như dạng bình thường 2n. Hiện tượng lai xa kèm theo đa bội hoá như vậy có vai trò rất quan trọng trong quá trình tiến hoá hình thành loài mới ở nhiều loài thực vật có hoa. Nhà khoa học Kapetrenco (Karpechenco) đã lai cải củ (*Raphanus*) có 2n = 18R với cải bắp (*Brassica*) có 2n = 18B. Con lai $F_1$ có 18 NST (9R + 9B) bất thụ do bộ NST không tương đồng. Sau đó, ông đã may mắn nhận được thể dị đa bội (song nhị bội hữu thụ) có bộ NST 18R + 18B.

## 3. Hậu quả và vai trò của đột biến đa bội

Tế bào đa bội có số lượng ADN tăng gấp bội nên quá trình sinh tổng hợp các chất hữu cơ xảy ra mạnh mẽ. Vì vậy, thể đa bội có tế bào to, cơ quan sinh dưỡng lớn, phát triển khoẻ, chống chịu tốt.

Các thể tự đa bội lẻ (3n, 5n,...) hầu như không có khả năng sinh giao tử bình thường. Những giống cây ăn quả không hạt như nho, dưa hấu,... thường là tự đa bội lẻ và không có hạt (hình 6.4). Hiện tượng đa bội khá phổ biến ở thực vật trong khi ở động vật là tương đối hiếm.

Đột biến đa bội đóng vai trò quan trọng trong quá trình tiến hoá vì nó góp phần hình thành nên loài mới, chủ yếu là các loài thực vật có hoa.



**Hình 6.4. Chùm nho lưỡng bội (trái) và tứ bội (phải)**

▼ *Tại sao đột biến lệch bội thường gây hậu quả nặng nề cho thể đột biến hơn là đột biến đa bội ?*

- *Sự thay đổi số lượng NST chỉ liên quan tới một hay một số cặp NST được gọi là hiện tượng lệch bội ; còn sự thay đổi dẫn đến làm tăng một số nguyên lần số bộ NST đơn bội và nhiều hơn 2n là hiện tượng đa bội.*
- *Nguyên nhân dẫn đến hiện tượng lệch bội và đa bội là do rối loạn quá trình phân li của các NST trong quá trình phân bào.*
- *Đột biến đa bội đóng một vai trò quan trọng trong quá trình tiến hoá cũng như trong việc tạo giống mới.*
- *Hiện tượng đa bội phổ biến ở thực vật hơn là ở động vật.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Nêu các dạng đột biến lệch bội ở sinh vật lưỡng bội và hậu quả của từng dạng.

**2.** Phân biệt tự đa bội và dị đa bội. Thế nào là thể song nhị bội ?

**3.** Nêu một vài ví dụ về hiện tượng đa bội ở thực vật.

**4.** Nêu các đặc điểm của thể đa bội.

**5.** Hãy chọn phương án trả lời đúng.

Sự không phân li của một cặp NST tương đồng ở tế bào sinh dưỡng sẽ làm xuất hiện điều gì ?

**A.** Tất cả các tế bào của cơ thể đều mang đột biến.

**B.** Chỉ cơ quan sinh dục mang tế bào đột biến.

**C.** Tất cả các tế bào sinh dưỡng đều mang đột biến, còn tế bào sinh dục thì không.

**D.** Trong cơ thể sẽ có hai dòng tế bào : dòng bình thường và dòng mang đột biến.

Bài 7

# Thực hành : QUAN SÁT CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ TRÊN TIÊU BẢN CỐ ĐỊNH VÀ TRÊN TIÊU BẢN TẠM THỜI

## I - MỤC TIÊU

Tuỳ theo cách lựa chọn phương án thực hành mà mục tiêu của bài học có thể là một hoặc một số mục tiêu sau :

– Quan sát được bộ NST dưới kính hiển vi.

– Xác định được một số dạng đột biến NST trên các tiêu bản cố định.

– Rèn kĩ năng làm tiêu bản NST và xác định số lượng NST dưới kính hiển vi.

– Xác định được các cặp NST tương đồng của người trên ảnh chụp.

## II - CHUẨN BỊ

Mỗi nhóm học sinh (gồm 3 – 4 em) được trang bị :

– Kính hiển vi quang học kèm theo vật kính 10x, 40x và thị kính 10x.

– Tiêu bản cố định bộ NST tế bào bạch cầu của người bình thường và bộ NST bất thường ở người.

– Châu chấu đực (đầu nhỏ, mình thon), nước cất, oocxêin axêtic 4 – 5%, phiến kính, lá kính, kim mổ, kéo mổ.

– Các bản phôtô ảnh chụp bộ NST bình thường của người với độ phóng đại lớn.

– Các ảnh chụp bộ NST bất thường ở người từ tiêu bản cố định.

## III - NỘI DUNG VÀ CÁCH TIẾN HÀNH

### 1. Nội dung thực hành

***a) Quan sát các dạng đột biến số lượng NST trên tiêu bản cố định***

– Đặt tiêu bản lên kính hiển vi và nhìn từ ngoài (chưa qua thị kính) để điều chỉnh cho vùng có mẫu vật trên tiêu bản vào giữa vùng sáng.

– Quan sát toàn bộ tiêu bản dưới vật kính 10x để sơ bộ xác định vị trí của những tế bào đã nhìn thấy NST.

– Chỉnh vùng có nhiều tế bào vào giữa trường kính và chuyển sang quan sát dưới vật kính 40x.

Lưu ý : Điều chỉnh để nhìn được các tế bào có NST rõ nhất (không có sự chồng lấp nhau giữa các NST).

– Thảo luận nhóm để xác định kết quả quan sát được.

– Vẽ lại hình thái NST ở một tế bào thuộc mỗi loại vào vở.

– Đếm số lượng NST/tế bào và ghi kết quả vào vở.

***b) Làm tiêu bản tạm thời và quan sát NST***

Làm tiêu bản tạm thời NST của tế bào tinh hoàn châu chấu đực :

– Dùng kéo cắt bỏ cánh, chân của châu chấu đực.

– Tay trái cầm phần đầu ngực, tay phải kéo phần bụng ra (tách khỏi ngực) sẽ có một số nội quan trong đó có tinh hoàn bung ra.

– Đưa tinh hoàn lên phiến kính, nhỏ vào đó vài giọt nước cất.

– Dùng kim mổ tách mỡ xung quanh tinh hoàn (làm nhanh và chú ý tránh làm nát tinh hoàn), gạt sạch mỡ khỏi phiến kính.

– Nhỏ vài giọt oocxêin axêtic lên tinh hoàn để nhuộm trong thời gian từ 15 đến 20 phút.

– Đậy lá kính, dùng ngón tay ấn nhẹ lên mặt lá kính cho tế bào dàn đều và làm vỡ tế bào để NST tung ra.

– Đưa tiêu bản lên kính để quan sát : lúc đầu dùng bội giác nhỏ để xác định các tế bào, sau đó dùng bội giác lớn.

– Đếm số lượng và quan sát kĩ hình thái của từng NST và vẽ vào vở.

## 2. Cách tiến hành

Tuỳ theo điều kiện từng trường, học sinh có thể chọn một trong số các nội dung nêu trên để thực hành.

– Những trường có kính hiển vi tốt với độ phóng đại lớn (vật kính 100x) và có nhiều kính thì có thể để cho học sinh tự tìm kiếm các bộ NST trên tiêu bản cố định hoặc làm tiêu bản tạm thời rồi phân tích NST.

– Những trường có ít kính hoặc kính không có độ phóng đại lớn thì giáo viên có thể tìm bộ NST dễ quan sát hơn rồi cho học sinh quan sát trực tiếp trên kính hoặc quan sát qua máy chiếu projector, sau đó cho học sinh tập xác định các cặp NST tương đồng trên bản phôto ảnh chụp bộ NST người.

– Học sinh cũng có thể tập nhận biết các dạng đột biến NST trên ảnh chụp.

# Chương II
# TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

## Bài 8
## QUY LUẬT MENĐEN : QUY LUẬT PHÂN LI

### I - PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN HỌC CỦA MENĐEN

▼ *Tại sao chỉ bằng việc phân tích kết quả của các phép lai, Menđen lại có thể biết được bên trong tế bào của cơ thể, mỗi cặp nhân tố di truyền quy định một tính trạng và trong mỗi giao tử lại chỉ có một nhân tố di truyền ?*

Menđen được coi là cha đẻ của Di truyền học không chỉ vì đã phát hiện ra các quy luật di truyền cơ bản mà ông còn mở ra một cách tiếp cận mới trong nghiên cứu di truyền, cách tiếp cận thực nghiệm và định lượng mà ngày nay các nhà di truyền học vẫn dùng.



**Hình 8.1. G.J.Menđen (1822 - 1884)**

Phương pháp lai và phân tích con lai của Menđen bao gồm các bước theo trình tự sau :

(1) tạo các dòng thuần chủng về từng tính trạng bằng cách cho cây tự thụ phấn qua nhiều thế hệ ; (2) lai các dòng thuần chủng khác biệt nhau bởi một hoặc nhiều tính trạng rồi phân tích kết quả lai ở đời $F_1$, $F_2$ và $F_3$ ; (3) sử dụng toán xác suất để phân tích kết quả lai, sau đó đưa ra giả thuyết giải thích kết quả ; (4) tiến hành thí nghiệm chứng minh cho giả thuyết của mình.

Thí nghiệm và cách suy luận khoa học của Menđen có thể tóm tắt qua ví dụ sau :

P : Cây hoa đỏ (thuần chủng) x Cây hoa trắng (thuần chủng)

$F_1$ : 100% cây hoa đỏ. Cho các cây $F_1$ tự thụ phấn để tạo $F_2$

$F_2$ : 705 cây hoa đỏ : 224 cây hoa trắng

Menđen nhận thấy tỉ lệ phân li ở $F_2$ xấp xỉ 3 : 1 nhưng ông không biết giải thích tại sao. Để tìm câu trả lời, Menđen cho từng cây $F_2$ tự thụ phấn và phân tích sự phân li ở đời con của từng cây. Tất cả các cây $F_2$ hoa trắng tự thụ phấn đều cho $F_3$ toàn cây hoa trắng ; 2/3 số cây $F_2$ hoa đỏ tự thụ phấn cho ra đời con có cả cây hoa đỏ lẫn cây cho hoa trắng theo tỉ lệ xấp xỉ 3 : 1 (giống như cây hoa đỏ $F_1$) ; 1/3 số cây hoa đỏ $F_2$ tự thụ phấn cho ra toàn cây hoa đỏ.

Menđen nhận ra rằng sau tỉ lệ 3 hoa đỏ : 1 hoa trắng ở đời $F_2$ là tỉ lệ 1 : 2 : 1 (1 hoa đỏ thuần chủng : 2 hoa đỏ không thuần chủng : 1 hoa trắng thuần chủng). Menđen đã lặp lại thí nghiệm lai như vậy đối với 6 tính trạng khác và phân tích một số lượng lớn cây lai ở các đời con theo cách trên và đều thu được kết quả tương tự.

## II – HÌNH THÀNH HỌC THUYẾT KHOA HỌC

Menđen đã vận dụng quy luật thống kê xác suất để lí giải tỉ lệ phân li 1 : 2 : 1 và đưa ra giả thuyết như sau :

Mỗi tính trạng (ví dụ, màu hoa, màu quả, hình dạng quả, hình dạng hạt,...) đều do 1 cặp nhân tố di truyền quy định (ngày nay chúng ta gọi là cặp alen, cặp gen). Trong tế bào, các nhân tố di truyền không hoà trộn vào nhau.

Bố (mẹ) chỉ truyền cho con (qua giao tử) 1 trong 2 thành viên của cặp nhân tố di truyền. Ví dụ, cây lai hoa đỏ $F_1$ có cặp alen Aa sẽ tạo ra 2 loại giao tử, một chứa alen A và một chứa alen a với tỉ lệ bằng nhau.

Khi thụ tinh, các giao tử kết hợp với nhau một cách ngẫu nhiên tạo nên các hợp tử (bảng 8).

**Bảng 8. Các giao tử kết hợp với nhau một cách ngẫu nhiên tạo nên các hợp tử**

| Giao tử $F_1$ | ♂ 0,5 A | ♂ 0,5 a |
|---|---|---|
| ♀ 0,5 A | 0,25 AA (hoa đỏ) | 0,25 Aa (hoa đỏ) |
| ♀ 0,5 a | 0,25 Aa (hoa đỏ) | 0,25 aa (hoa trắng) |

Bảng 8 giải thích cơ sở xác suất của tỉ lệ 1 : 2 : 1. Xác suất một giao tử $F_1$ chứa alen A là 0,5 và một giao tử chứa alen a là 0,5. Do vậy, xác suất một hợp tử ($F_2$) chứa cả 2 alen A sẽ bằng tích của 2 xác suất (0,5 x 0,5 = 0,25).

Tương tự như vậy, xác suất một hợp tử $F_2$ có kiểu gen đồng hợp tử (aa) là 0,25. Xác suất một hợp tử $F_2$ có kiểu gen dị hợp tử (Aa) sẽ là 0,25 + 0,25 = 0,5.

Để kiểm tra giả thuyết của mình, Menđen đã làm thí nghiệm được gọi là phép lai kiểm nghiệm (còn gọi là phép lai phân tích). Các thí nghiệm lai kiểm nghiệm được tiến hành ở 7 tính trạng khác nhau của cây đậu Hà Lan và kết quả đều cho tỉ lệ phân li xấp xỉ 1 : 1 đúng như dự đoán của Menđen.

Từ những kết quả thu được, Menđen đã khái quát hoá sự tồn tại và vận động của các nhân tố di truyền thành quy luật được gọi là "quy luật phân li". Nội dung của quy luật có thể được tóm tắt bằng các thuật ngữ của di truyền học hiện đại như sau :

*Mỗi tính trạng do một cặp alen quy định, một có nguồn gốc từ bố, một có nguồn gốc từ mẹ. Các alen của bố và mẹ tồn tại trong tế bào của cơ thể con một cách riêng rẽ, không hoà trộn vào nhau. Khi hình thành giao tử, các thành viên của một cặp alen phân li đồng đều về các giao tử, nên 50% số giao tử chứa alen này còn 50% giao tử chứa alen kia.*

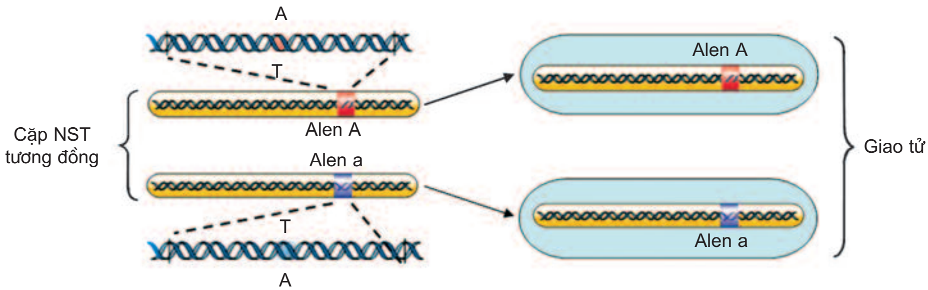
## III – CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC CỦA QUY LUẬT PHÂN LI

Sau khi Menđen phát hiện ra sự tồn tại của nhân tố di truyền cùng các quy luật di truyền, các nhà khoa học nhận thấy có sự tương đồng giữa gen và NST như sau :

– Trong tế bào sinh dưỡng, các gen và các NST luôn tồn tại thành từng cặp.

– Khi giảm phân tạo giao tử, các thành viên của một cặp alen phân li đồng đều về các giao tử, mỗi NST trong từng cặp NST tương đồng cũng phân li đồng đều về các giao tử.

Từ đó, các nhà khoa học cho rằng các gen phải nằm trên NST. Ngày nay, bằng các kĩ thuật hiện đại, các nhà khoa học đã chứng minh được điều này là đúng và còn biết được vị trí chính xác của nhiều gen trên NST. Mỗi gen chiếm một vị trí xác định trên NST được gọi là lôcut. Một gen có thể tồn tại ở các trạng thái khác nhau, mỗi một trạng thái với một trình tự nuclêôtit cụ thể được gọi là một alen (hình 8.2).




**Hình 8.2. Sự phân li của các NST trong cặp tương đồng dẫn đến sự phân li của các alen trong quá trình hình thành giao tử**

– *Menđen đã tuân theo một quy trình nghiên cứu rất khoa học như : bố trí thí nghiệm hợp lí để thu thập số liệu, xử lí số liệu và đưa ra giả thuyết khoa học, làm thí nghiệm để kiểm tra tính đúng đắn của giả thuyết mà mình đưa ra.*

– *Quy luật phân li của Menđen có thể được diễn đạt bằng các thuật ngữ di truyền học hiện đại như sau : Mỗi tính trạng đều do một cặp alen quy định, một có nguồn gốc từ bố, một có nguồn gốc từ mẹ và các alen tồn tại trong tế bào của cơ thể một cách riêng rẽ, không pha trộn vào nhau. Khi giảm phân, các alen cùng cặp phân li đồng đều về các giao tử, 50% giao tử chứa alen này, 50% giao tử chứa alen kia.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Để cho các alen của một gen phân li đồng đều về các giao tử, 50% giao tử chứa alen này, 50% giao tử chứa alen kia thì cần có điều kiện gì ?

**A.** Bố mẹ phải thuần chủng.

**B.** Số lượng cá thể con lai phải lớn.

**C.** Alen trội phải trội hoàn toàn so với alen lặn.

**D.** Quá trình giảm phân phải xảy ra bình thường.

**E.** Tất cả các điều kiện nêu trên.

**2.** Nếu các alen của cùng một gen không có quan hệ trội – lặn hoàn toàn mà là đồng trội (mỗi alen biểu hiện kiểu hình của riêng mình) thì quy luật phân li của Menđen có còn đúng hay không ? Tại sao ?

**3.** Trong phép lai một tính trạng, để cho đời sau có tỉ lệ phân li kiểu hình xấp xỉ 3 trội : 1 lặn thì cần có các điều kiện gì ?

**4.** Cần phải làm gì để biết chính xác kiểu gen của một cá thể có kiểu hình trội ?

## Em có biết ?

G. J. MENĐEN – MỘT HỌC SINH XUẤT SẮC, MỘT LINH MỤC BẤT ĐẮC DĨ, MỘT NHÀ KHOA HỌC ĐI TRƯỚC THỜI ĐẠI

Menđen (G.J.Mendel) sinh ngày 22 – 7 – 1822 trong một gia đình nông dân nghèo tại vùng Môravia thuộc cộng hoà Séc. Thuở nhỏ, ông là một học sinh xuất sắc, rất thích nuôi ong và lai ghép các cây ăn quả. Tốt nghiệp phổ thông loại xuất sắc nhưng do không đủ tiền theo học đại học, Menđen buộc phải vừa kiếm sống vừa học bằng cách xin vào tu viện theo học để trở thành linh mục. Mặc dù không thích nghề này nhưng Menđen vẫn là một sinh viên xuất sắc và đã hoàn thành chương trình 4 năm trong vòng 3 năm học. Trở thành linh mục, ông vẫn tiến hành những nghiên cứu về thực vật học cũng như chọn giống thực vật tại tu viện. Từ những năm 1851 đến 1853, Menđen lại theo học các môn Vật lí, Hoá học, Thực vật học và Toán học tại Đại học Vienna với hi vọng có thể làm nghề dạy học. Những kiến thức đã học được về các môn khoa học tự nhiên đã giúp Menđen rất nhiều trong việc xử lí kết quả thí nghiệm lai sau này trên đậu Hà Lan. Dù làm nghề gì, Menđen vẫn tiếp tục công việc lai tạo giống trên đậu Hà Lan mà mình yêu thích và cuối cùng ông đã phát hiện được các quy luật di truyền (công trình của Menđen được công bố vào năm 1866). Tuy nhiên, người đương thời đã không hiểu được những giá trị mà Menđen phát hiện trên đậu Hà Lan. Menđen rất buồn nhưng ông luôn tin rằng sau này mọi người sẽ hiểu. Ông thường nói với đứa cháu nhỏ của mình là "thời của ông rồi sẽ đến". Đúng như vậy, năm 1900, thế giới đã thừa nhận các quy luật di truyền cơ bản của Menđen. Menđen qua đời năm 1884 do bị bệnh tim.

# Bài 9 QUY LUẬT MENĐEN : QUY LUẬT PHÂN LI ĐỘC LẬP

## I - THÍ NGHIỆM LAI HAI TÍNH TRẠNG

Sau khi nghiên cứu quy luật di truyền của từng tính trạng, Menđen tiếp tục làm các thí nghiệm lai các cây đậu Hà Lan khác nhau về hai tính trạng và theo dõi sự di truyền đồng thời của hai tính trạng đó. Ví dụ, lai 2 cây đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về tính trạng màu hạt và hình dạng hạt :

$P_{t/c}$ : ♀ (♂) Hạt vàng, trơn x ♂ (♀) Hạt xanh, nhăn

$F_1$ : 100% hạt vàng, trơn

$F_1$ tự thụ phấn

$F_2$ : 315 hạt vàng, trơn : 108 hạt vàng, nhăn :

101 hạt xanh, trơn : 32 hạt xanh, nhăn

Tỉ lệ này xấp xỉ tỉ lệ 9 : 3 : 3 : 1. Phân tích tỉ lệ phân li của từng tính trạng riêng rẽ như hình dạng hạt và màu hạt, Menđen nhận thấy đều có tỉ lệ xấp xỉ 3 trội : 1 lặn.

Từ các kết quả nghiên cứu như vậy ở nhiều phép lai khác nhau và áp dụng các quy luật xác suất để xử lí số liệu, Menđen đã nhận ra rằng *các cặp nhân tố di truyền quy định các tính trạng khác nhau phân li độc lập trong quá trình hình thành giao tử*. Đây chính là nội dung của quy luật phân li độc lập.

▼ *Dựa vào đâu mà Menđen có thể đi đến kết luận các cặp nhân tố di truyền trong thí nghiệm trên lại phân li độc lập trong quá trình hình thành giao tử ?*

Nếu kí hiệu A là alen quy định hạt vàng, a quy định hạt xanh và B quy định hạt trơn, b quy định hạt nhăn thì sơ đồ của phép lai trên có thể được viết như sau :

P : ♀ AABB (hạt vàng, trơn) x ♂ aabb (hạt xanh, nhăn)

$F_1$ : AaBb (100% hạt vàng, trơn)

$G_{F_1}$ : AB, Ab, aB, ab

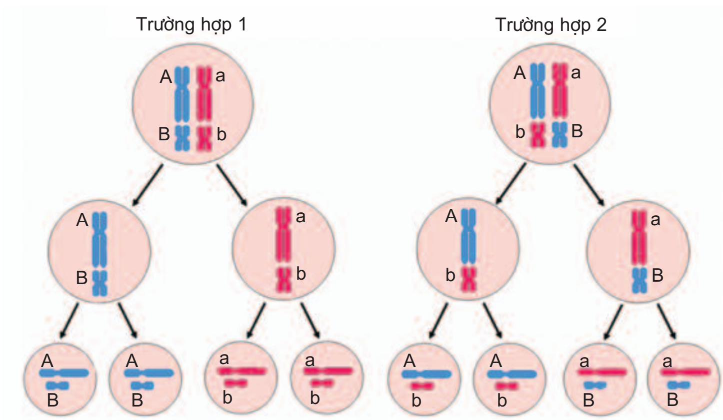
$F_2$ :

| $G_{F_1}$ | ♂ 1/4 AB | ♂ 1/4 Ab | ♂ 1/4 aB | ♂ 1/4 ab |
|---|---|---|---|---|
| ♀1/4 AB | 1/16 AABB | 1/16 AABb | 1/16 AaBB | 1/16 AaBb |
| ♀1/4 Ab | 1/16 AABb | 1/16 AAbb | 1/16 AaBb | 1/16 Aabb |
| ♀1/4 aB | 1/16 AaBB | 1/16 AaBb | 1/16 aaBB | 1/16 aaBb |
| ♀1/4 ab | 1/16 AaBb | 1/16 Aabb | 1/16 aaBb | 1/16 aabb |

Tỉ lệ phân li kiểu hình $F_2$ : 9/16 vàng, trơn (A– B –) : 3/16 vàng, nhăn (A– bb) : 3/16 xanh, trơn (aaB–) : 1/16 xanh, nhăn (aabb).

## II – CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC

Mặc dù Menđen chưa biết nhân tố di truyền nằm trên NST nhưng ngày nay chúng ta biết rằng nếu các gen quy định các tính trạng khác nhau nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau thì khi giảm phân, các gen sẽ phân li độc lập nhau. Hình 9 cho thấy các cặp NST tương đồng phân li về các giao tử một cách độc lập dẫn đến sự phân li độc lập của các cặp alen. Sự phân li của các cặp NST theo trường hợp 1 và trường hợp 2 xảy ra với xác suất như nhau nên tạo ra 4 loại giao tử với tỉ lệ ngang nhau.




**Hình 9. Sự phân li độc lập của các NST trong giảm phân dẫn đến sự phân li độc lập của các alen về các giao tử**

## III – Ý NGHĨA CỦA CÁC QUY LUẬT MENĐEN

Năm 1866, Menđen đã giải thích tại sao ông lại phát hiện ra quy luật di truyền trong khi người khác thì không. Ông cho rằng, lí do chính là trong các phép lai tương tự, những người khác không sử dụng dòng thuần chủng khác biệt nhau về một hoặc vài tính trạng. Vì theo quy luật phân li độc lập, nếu ta lai các cá thể thuần chủng, khác nhau về 10 cặp gen thì đời $F_2$ sẽ có tới $3^{10} = 59049$ kiểu gen và $2^{10} = 1024$ kiểu hình khác nhau.

Như vậy, nhiều kiểu hình sẽ không bao giờ xuất hiện nếu quy mô thí nghiệm nhỏ. Menđen tin rằng, phần lớn các quần thể cây khác biệt nhau trên 10 gen nên nếu không tạo ra các dòng thuần chủng khác biệt nhau về 1 hoặc 2 cặp gen và không phân tích một số lượng lớn con lai thì sẽ không thể phát hiện ra các quy luật di truyền. Ngay như trong phép lai 3 tính trạng, cây đồng hợp tử lặn về 3 cặp gen chỉ xuất hiện với tần số là 1/64 sẽ rất khó phát hiện nếu chỉ có khoảng vài chục cây $F_2$.

Quy luật phân li của Menđen có ứng dụng thực tế là nếu biết được các gen quy định các tính trạng nào đó phân li độc lập thì có thể dự đoán được kết quả phân li kiểu hình ở đời sau. Ngoài ra, quy luật phân li độc lập cho thấy khi các cặp alen phân li độc lập thì quá trình sinh sản hữu tính sẽ tạo ra một số lượng rất lớn biến dị tổ hợp (là biến dị được hình thành do sự tổ hợp lại các gen sẵn có ở bố mẹ). Các NST phân li độc lập sẽ tạo nên các giao tử với các tổ hợp gen khác nhau. Các giao tử khác nhau kết hợp một cách ngẫu nhiên trong quá trình thụ tinh sẽ tạo ra rất nhiều tổ hợp gen khác nhau.

▼ *Giả sử các cặp gen khác nhau nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau. Hãy điền tiếp các số liệu vào chỗ có dấu ( ?) trong bảng 9 và rút ra công thức tổng quát cho tỉ lệ các loại giao tử, kiểu gen, kiểu hình,... trong phép lai n tính trạng.*

**Bảng 9. Công thức tổng quát cho các phép lai nhiều tính trạng**

| Số cặp gen dị hợp tử ($F_1$) | Số loại giao tử của $F_1$ | Số loại kiểu gen ở $F_2$ | Số loại kiểu hình ở $F_2$ | Tỉ lệ kiểu hình ở $F_2$ |
|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 3 | 2 | 3 : 1 |
| 2 | 4 | 9 | 4 | 9 : 3 : 3 : 1 |
| 3 | 8 | 27 | 8 | 27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1 |
| ... | ... | ... | ... | ... |
| n | ? | ? | ? | ? |

*– Khi các cặp alen quy định các tính trạng khác nhau nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau thì chúng sẽ phân li độc lập trong quá trình hình thành giao tử.*

*– Sự phân li độc lập của các NST trong quá trình giảm phân và sự tổ hợp ngẫu nhiên của các giao tử trong quá trình thụ tinh là những cơ chế chính tạo nên các biến dị tổ hợp.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Nêu điều kiện nghiệm đúng cho quy luật phân li độc lập của Menđen.
2. Nêu các điều kiện cần có để khi lai các cá thể khác nhau về hai tính trạng sẽ thu được đời con có tỉ lệ phân li kiểu hình xấp xỉ 9 : 3 : 3 : 1.
3. Làm thế nào để biết được hai gen nào đó nằm trên hai NST tương đồng khác nhau nếu chỉ dựa trên kết quả của các phép lai ?
4. Giải thích tại sao lại không thể tìm được 2 người có kiểu gen giống hệt nhau trên Trái Đất, ngoại trừ trường hợp sinh đôi cùng trứng.
5. Hãy chọn phương án trả lời đúng.

   Quy luật phân li độc lập thực chất nói về

   **A.** sự phân li độc lập của các tính trạng.

   **B.** sự phân li kiểu hình theo tỉ lệ 9 : 3 : 3 : 1.

   **C.** sự tổ hợp của các alen trong quá trình thụ tinh.

   **D.** sự phân li độc lập của các alen trong quá trình giảm phân.

# Bài 10
# TƯƠNG TÁC GEN VÀ TÁC ĐỘNG ĐA HIỆU CỦA GEN

## I - TƯƠNG TÁC GEN

Tương tác gen là sự tác động qua lại giữa các gen trong quá trình hình thành một kiểu hình. Khái niệm tương tác gen trình bày trong SGK đề cập sự tương tác giữa các alen thuộc các lôcut gen khác nhau (còn gọi là tương tác giữa các gen không alen). Thực ra, các gen trong tế bào không tương tác trực tiếp với nhau mà chỉ có sản phẩm của chúng tác động qua lại với nhau để tạo nên kiểu hình.

Trường hợp tương tác giữa các alen thuộc cùng một gen đã đề cập trong các bài về quy luật Menđen. Trong bài này chúng ta chỉ xem xét các gen nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau tương tác với nhau như thế nào.

▼ *Hai alen thuộc cùng một gen (ví dụ, alen A và a) có thể tương tác với nhau theo những cách nào ?*

### 1. Tương tác bổ sung

Trong một thí nghiệm lai các cây thuộc hai dòng thuần chủng (dòng số 1 và dòng số 2) đều có hoa màu trắng với nhau, kết quả thu được $F_1$ toàn cây hoa đỏ. Cho các cây $F_1$ tự thụ phấn thu được $F_2$ với tỉ lệ kiểu hình xấp xỉ 9 hoa đỏ : 7 hoa trắng. Giải thích kết quả lai này như thế nào ?

Tỉ lệ 9 : 7 cho thấy ở đời $F_2$ có 16 tổ hợp gen và như vậy cơ thể $F_1$ phải là dị hợp tử về 2 cặp gen nằm trên 2 cặp NST tương đồng khác nhau. Tuy nhiên, với 16 tổ hợp gen nhưng không cho tỉ lệ kiểu hình 9 : 3 : 3 : 1 mà chỉ cho 2 loại kiểu hình nên có thể kết luận màu hoa do 2 cặp gen quy định. Ở đây, giả thiết rằng để tạo ra được màu hoa đỏ cần có mặt đồng thời cả 2 alen trội A và B nằm trên hai NST khác nhau. Khi chỉ có 1 trong 2 alen trội hoặc không có alen trội nào thì cây có hoa màu trắng. Hai gen A và B có thể đã tạo ra các enzim khác nhau và các enzim này cùng tham gia vào một chuỗi phản ứng hoá sinh để tạo nên sắc tố đỏ ở cánh hoa.

Sơ đồ lai có thể như sau :

Dòng hoa trắng 1(kiểu gen AAbb) x Dòng hoa trắng 2 (kiểu gen aaBB)

$F_1$ : AaBb (hoa đỏ) x AaBb (hoa đỏ)

$F_2$ : 9 A – B – (hoa đỏ) : 3 A – bb (hoa trắng) : 3 aaB – (hoa trắng) : 1 aabb (hoa trắng)

## 2. Tương tác cộng gộp

Khi các alen trội thuộc 2 hoặc nhiều lôcut gen tương tác với nhau theo kiểu mỗi alen trội (bất kể thuộc lôcut nào) đều làm tăng sự biểu hiện của kiểu hình lên một chút ít thì người ta gọi đó là kiểu tương tác cộng gộp.

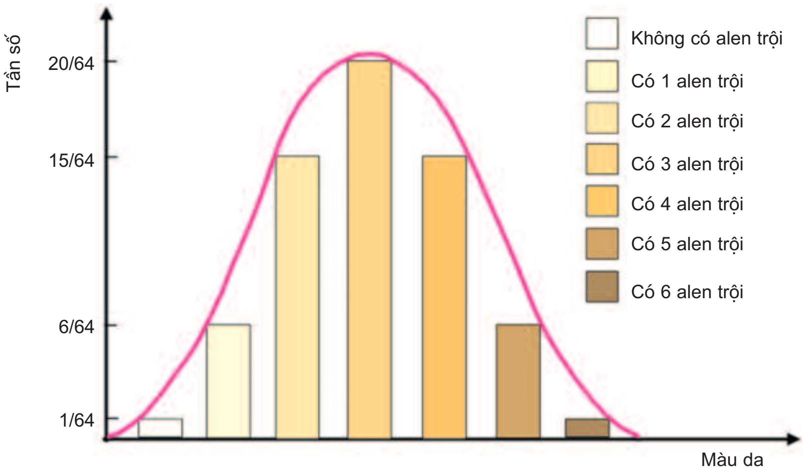
Ví dụ : Màu da của người do ít nhất 3 gen (A, B và C) quy định theo kiểu tương tác cộng gộp. Cả 3 gen này cùng quy định sự tổng hợp sắc tố mêlanin trong da và chúng nằm trên các NST tương đồng khác nhau.

Khi trong kiểu gen có 1 alen trội (bất kể là A, B hay C) thì tế bào của cơ thể tổng hợp nên một ít sắc tố mêlanin. Nếu cơ thể có cả 6 alen trội sẽ tổng hợp được lượng sắc tố mêlanin cao gấp 6 lần so với cơ thể chỉ có 1 alen trội A, do đó da sẽ có màu đen thẫm nhất. Nếu kiểu gen không chứa alen trội nào thì da có màu trắng.

P : AABBCC (da đen) x aabbcc (da trắng)

$F_1$ : AaBbCc (da nâu đen)

Hình 10.1 cho thấy tỉ lệ kiểu hình ở đời sau khi những người có cùng kiểu gen AaBbCc kết hôn với nhau. Xác suất để có được 1 người con không có alen trội nào (da trắng nhất) sẽ là 1/64. Khi số lượng gen cộng gộp tăng lên thì số lượng các kiểu hình sẽ tăng lên, tạo nên một phổ biến dị liên tục.

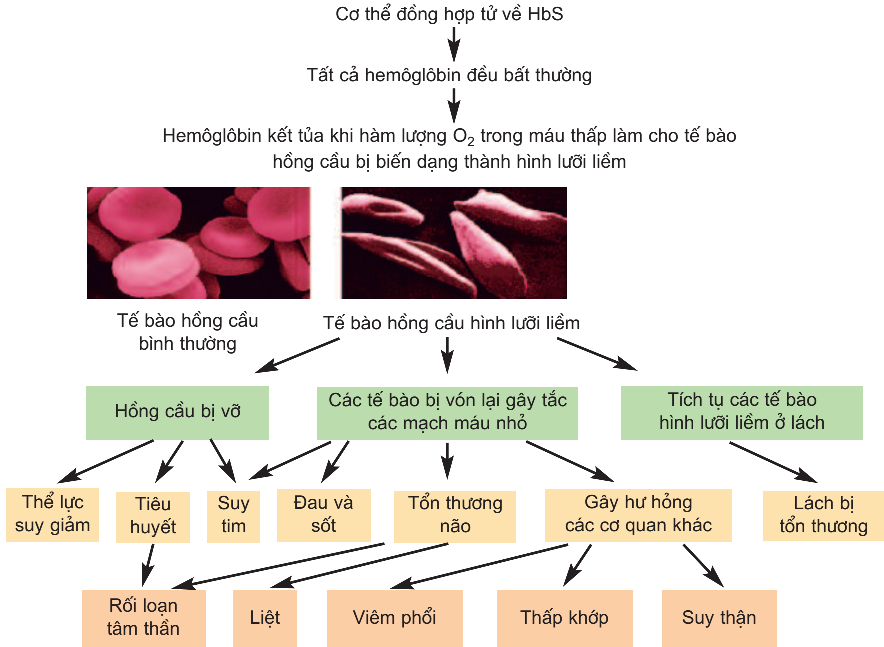



**Hình 10.1. Màu da ở người đậm dần theo sự gia tăng số lượng gen trội trong kiểu gen**

Những tính trạng do nhiều gen cùng quy định theo kiểu tương tác cộng gộp và chịu ảnh hưởng nhiều bởi môi trường được gọi là tính trạng số lượng. Những tính trạng số lượng thường là những tính trạng như năng suất (sản lượng thóc, sản lượng sữa, khối lượng của gia súc, gia cầm hay tốc độ sinh trưởng,...).

## II – TÁC ĐỘNG ĐA HIỆU CỦA GEN

Một gen cũng có thể tác động đến sự biểu hiện của nhiều tính trạng khác nhau. Gen như vậy được gọi là gen đa hiệu. Ví dụ, gen HbA ở người quy định sự tổng hợp chuỗi β–hemôglôbin bình thường gồm 146 axit amin. Gen đột biến HbS cũng quy định chuỗi β–hemôglôbin gồm 146 axit amin như chuỗi β–hemôglôbin bình thường nhưng chỉ khác một axit amin ở vị trí số 6 (thay axit amin glutamic bằng valin). Hậu quả của sự thay thế này làm biến đổi hồng cầu từ dạng hình đĩa lõm hai mặt thành dạng hình lưỡi liềm nên làm xuất hiện hàng loạt rối loạn bệnh lí trong cơ thể (hình 10.2).




**Hình 10.2. Gen HbS gây hàng loạt các rối loạn bệnh lí ở người**

– *Nhiều gen khác nhau có thể tương tác với nhau cùng quy định một tính trạng. Sự tương tác gen có thể dễ nhận thấy nhất khi có sự biến đổi tỉ lệ phân li kiểu hình ở đời $F_2$ trong phép lai 2 tính trạng của Menđen.*

– *Một gen có thể tác động đến sự biểu hiện của nhiều tính trạng khác nhau được gọi là gen đa hiệu.*

– *Tương tác gen và gen đa hiệu không phủ nhận học thuyết Menđen mà chỉ mở rộng thêm học thuyết Menđen.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Hãy giải thích các mối quan hệ giữa gen và tính trạng sau đây và cho biết kiểu quan hệ nào là chính xác hơn :

– Một gen quy định một tính trạng.

– Một gen quy định một enzim/prôtêin.

– Một gen quy định một chuỗi pôlipeptit.

**2.** Trong một thí nghiệm, người ta cho cây hoa đỏ lai với cây hoa trắng và thu được $F_1$ toàn hoa đỏ. Cho các cây $F_1$ tự thụ phấn, thu được các cây $F_2$ với tỉ lệ phân li kiểu hình là 245 cây hoa trắng và 315 cây hoa đỏ. Hãy giải thích kết quả lai và viết sơ đồ lai từ thế hệ P tới $F_1$ và $F_2$.

**3.** Hai alen thuộc cùng một gen có thể tương tác với nhau hay không ? Giải thích.

**4.** Sự tương tác giữa các gen có mâu thuẫn gì với các quy luật phân li của các alen hay không ? Tại sao ?

**5.** Hãy chọn phương án trả lời đúng.

Thế nào là gen đa hiệu ?

**A.** Gen tạo ra nhiều loại mARN.

**B.** Gen điều khiển sự hoạt động của các gen khác.

**C.** Gen mà sản phẩm của nó có ảnh hưởng đến nhiều tính trạng khác nhau.

**D.** Gen tạo ra sản phẩm với hiệu quả rất cao.

# Bài 11

# LIÊN KẾT GEN VÀ HOÁN VỊ GEN

## I - LIÊN KẾT GEN

▼ *Dưới đây là kết quả thí nghiệm lai ruồi giấm của Moocgan. Hãy giải thích kết quả của các phép lai và viết sơ đồ lai từ P đến $F_2$.*

*$P_{t/c}$ : ♀ Thân xám, cánh dài x ♂ Thân đen, cánh cụt*
*$F_1$ : 100% thân xám, cánh dài*
*♂ $F_1$ Thân xám, cánh dài x ♀ Thân đen, cánh cụt*
*$F_a$ : 1 thân xám, cánh dài : 1 thân đen, cánh cụt*

Mỗi NST gồm một phân tử ADN, mỗi gen chiếm một vị trí xác định trên phân tử ADN (lôcut). Do vậy, các gen trên cùng một NST thường di truyền cùng nhau. Các gen thường xuyên di truyền cùng nhau được gọi là liên kết với nhau.

Nhóm gen trên cùng một NST di truyền cùng nhau được gọi là một nhóm gen liên kết. Số lượng nhóm gen liên kết của một loài thường bằng số lượng NST trong bộ NST đơn bội. Tuy nhiên, các gen trên cùng một NST không phải lúc nào cũng di truyền cùng nhau.

## II - HOÁN VỊ GEN

### 1. Thí nghiệm của Moocgan và hiện tượng hoán vị gen

Người đầu tiên đưa ra thuyết di truyền NST giải thích cơ sở của hiện tượng liên kết gen và hoán vị gen là Moocgan (T.H. Morgan). Ông đã tiến hành các thí nghiệm sau đây ở ruồi giấm :

$P_{t/c}$ : ♀ Thân xám, cánh dài x ♂ Thân đen, cánh cụt
$F_1$ : 100% thân xám, cánh dài
♀ $F_1$ Thân xám, cánh dài x ♂ Thân đen, cánh cụt
$F_a$ : 965 thân xám, cánh dài
944 thân đen, cánh cụt
206 thân xám, cánh cụt
185 thân đen, cánh dài

Kết quả của phép lai phân tích không cho tỉ lệ phân li kiểu hình : 1 thân xám, cánh dài : 1 thân xám, cánh cụt : 1 thân đen, cánh dài : 1 thân đen, cánh cụt theo quy luật phân li độc lập của Menđen.

## 2. Cơ sở tế bào học của hiện tượng hoán vị gen

Để giải thích kết quả trên, Moocgan cho rằng các gen quy định màu thân và hình dạng cánh đều nằm trên một NST. Do vậy, trong quá trình giảm phân, chúng thường đi cùng nhau. Vì vậy, đời con phần lớn có kiểu hình giống bố hoặc mẹ. Tuy nhiên, trong quá trình giảm phân hình thành giao tử cái, ở một số tế bào, khi các NST tương đồng tiếp hợp với nhau, giữa chúng xảy ra hiện tượng trao đổi đoạn NST (gọi là trao đổi chéo). Kết quả là các gen có thể đổi vị trí cho nhau và làm xuất hiện các tổ hợp gen mới. Người ta gọi hiện tượng đổi vị trí gen như vậy là hoán vị gen.

Hình 11 giải thích quá trình trao đổi chéo dẫn đến hình thành các giao tử có tổ hợp gen mới ở ruồi cái $F_1$. Chúng ta quy ước : gen A quy định thân xám, a quy định thân đen, gen B quy định cánh dài, gen b quy định cánh cụt.

Hình 11 cũng giải thích cách tính tần số hoán vị gen trong phép lai phân tích giữa ruồi cái $F_1$ thân xám, cánh dài với ruồi đực thân đen, cánh cụt nêu ở mục II.1.

Tần số hoán vị gen được tính bằng tỉ lệ phần trăm số cá thể có tái tổ hợp gen. Người ta có thể xác định được những cá thể có kiểu hình tái tổ hợp dựa trên số lượng tương đối của chúng. Số lượng cá thể có kiểu hình tái tổ hợp thường nhỏ hơn số lượng cá thể có kiểu hình bình thường.

Trong thí nghiệm của Moocgan nêu trên, tần số hoán vị gen có thể được tính như sau :

$$\text{Tần số hoán vị gen} = \frac{206 + 185}{965 + 944 + 206 + 185} \times 100 = 17\%$$

Tần số hoán vị gen dao động 0% – 50%. Hai gen nằm càng gần nhau thì tần số trao đổi chéo càng thấp. Hai gen nào đó, ví dụ gen A và B, nằm xa nhau trên một NST tới mức mỗi tế bào khi giảm phân đều có trao đổi chéo xảy ra giữa chúng thì tần số hoán vị gen giữa A và B bằng 50%.

Tần số hoán vị gen giữa 2 gen không bao giờ vượt quá 50% cho dù giữa 2 gen có xảy ra bao nhiêu trao đổi chéo.

Để tiện theo dõi, khi viết sơ đồ lai cho trường hợp các gen liên kết, người ta thường viết các gen liên kết trên mỗi gạch (tượng trưng cho 1 NST).

Cụ thể phép lai phân tích nêu trên có thể biểu diễn như sau :

♀ $F_1$ Thân xám, cánh dài x ♂ Thân đen, cánh cụt

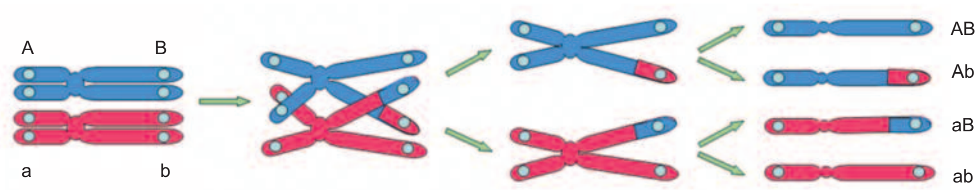
$\frac{AB}{ab}$ $\qquad\qquad$ $\frac{ab}{ab}$

$G_{F_1}$ : $0{,}415\ \underline{AB}$ : $0{,}415\ \underline{ab}$ $\qquad\qquad$ $\underline{ab}$

$0{,}085\ \underline{Ab}$ : $0{,}085\ \underline{aB}$

Đời con : $0{,}415\ \frac{AB}{ab}$ : $0{,}415\ \frac{ab}{ab}$ : $0{,}085\ \frac{Ab}{ab}$ : $0{,}085\ \frac{aB}{ab}$

xám, dài : đen, cụt : xám, cụt : đen, dài




**Hình 11. Sơ đồ tế bào học mô tả quá trình trao đổi chéo tạo ra các giao tử tái tổ hợp gen**

## III – Ý NGHĨA CỦA HIỆN TƯỢNG LIÊN KẾT GEN VÀ HOÁN VỊ GEN

### 1. Ý nghĩa của hiện tượng liên kết gen

Các gen nằm trên một NST thường di truyền cùng nhau. Vì vậy, trong tự nhiên, nhiều gen khác nhau giúp sinh vật thích nghi với môi trường có thể được tập hợp trên cùng một NST. Các gen được tập hợp trên cùng NST luôn di truyền cùng nhau nên giúp duy trì sự ổn định của loài.

Trong công tác chọn giống, các nhà khoa học có thể dùng biện pháp gây đột biến chuyển đoạn để chuyển những gen có lợi vào cùng một NST nhằm tạo ra các giống có những đặc điểm mong muốn.

### 2. Ý nghĩa của hiện tượng hoán vị gen

Hiện tượng hoán vị gen do trao đổi chéo giữa các NST tương đồng thường xảy ra trong quá trình giảm phân dẫn đến tạo ra các giao tử mang các tổ hợp gen mới. Do vậy, trao đổi chéo là một trong số các cơ chế tạo ra biến dị tổ hợp ở các loài sinh sản hữu tính, tạo nên nguồn biến dị di truyền cho quá trình tiến hoá.

Nghiên cứu tần số hoán vị gen giữa các gen với nhau, các nhà khoa học có thể thiết lập được khoảng cách tương đối giữa các gen trên NST. Công việc này được gọi là lập bản đồ di truyền. Khoảng cách giữa các gen trong bản đồ di truyền được đo bằng tần số hoán vị gen. Xtiutơvơn (Sturtevant) là người đầu tiên đưa ra phương pháp xác định bản đồ di truyền dựa trên tần số tái tổ hợp gen. Ông cho rằng các gen nằm càng xa nhau trên NST thì xác suất để trao đổi chéo xảy ra giữa chúng càng lớn và có thể dùng tần số hoán vị gen làm thước đo khoảng cách tương đối giữa các gen. Đơn vị đo khoảng cách gen được tính bằng 1% tần số hoán vị gen (để tôn vinh Moocgan, 1% hoán vị gen được gọi là 1 *centimoocgan*, cM).

Bản đồ di truyền cho ta lợi ích gì ? Cho dù hiện nay chúng ta có thể giải mã hoàn toàn bộ gen của một loài sinh vật và biết được chính xác vị trí các gen trên NST thì bản đồ di truyền vẫn rất có giá trị. Lí do là nếu biết được tần số hoán vị gen giữa hai gen nào đó thì có thể tiên đoán được tần số các tổ hợp gen mới trong các phép lai. Điều này rất có ý nghĩa trong công tác chọn giống cũng như trong nghiên cứu khoa học.

- *Các gen nằm trên cùng một NST tạo thành 1 nhóm gen liên kết và có xu hướng di truyền cùng nhau.*
- *Trong quá trình giảm phân, các NST tương đồng có thể trao đổi các đoạn tương đồng cho nhau dẫn đến hoán vị gen, làm xuất hiện các tổ hợp gen mới.*
- *Tần số hoán vị gen là thước đo khoảng cách tương đối giữa các gen trên NST. Tần số hoán vị gen dao động từ 0% đến 50%.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Làm thế nào có thể phát hiện được 2 gen nào đó liên kết hay phân li độc lập ?

**2.** Có thể dùng những phép lai nào để xác định khoảng cách giữa 2 gen trên NST ? Phép lai nào hay được dùng hơn ? Vì sao ?

**3.** Ruồi giấm có 4 cặp NST. Vậy ta có thể phát hiện được tối đa là bao nhiêu nhóm gen liên kết ?

**4*.** Làm thế nào có thể chứng minh được 2 gen có khoảng cách bằng 50cM lại cùng nằm trên một NST ?

Bài

# 12 DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH VÀ DI TRUYỀN NGOÀI NHÂN

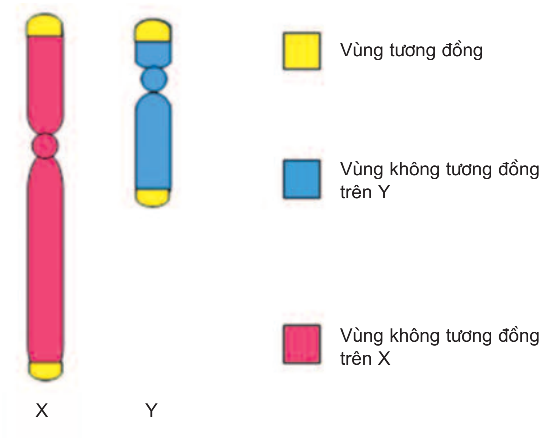
## I - DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH

### 1. Nhiễm sắc thể giới tính và cơ chế tế bào học xác định giới tính bằng nhiễm sắc thể

***a) Nhiễm sắc thể giới tính***

NST giới tính là loại NST có chứa các gen quy định giới tính. Tuy nhiên, ngoài các gen quy định giới tính thì NST giới tính cũng có thể chứa các gen khác.

Trong cặp NST giới tính, ví dụ cặp XY ở người có những đoạn được gọi là tương đồng và đoạn không tương đồng. Đoạn không tương đồng chứa các gen đặc trưng cho từng NST còn đoạn tương đồng chứa các lôcut gen giống nhau (hình 12.1).




**Hình 12.1. Cặp NST giới tính XY ở người**

***b) Một số cơ chế tế bào học xác định giới tính bằng nhiễm sắc thể***

Ở động vật có vú và ruồi giấm, con cái thường có cặp NST giới tính XX và con đực có cặp NST giới tính XY. Trong khi đó, ở một số loài động vật như : chim và bướm, con cái lại có cặp NST giới tính XY còn con đực có cặp NST giới tính XX.

Một số loài như châu chấu, con cái có 2 NST X (XX), còn con đực có một NST X (XO). Ngoài các kiểu cơ chế tế bào học xác định giới tính nêu trên, ở giới Động vật còn có một số cơ chế tế bào học xác định giới tính khác mà SGK không có điều kiện đề cập.

## 2. Di truyền liên kết với giới tính

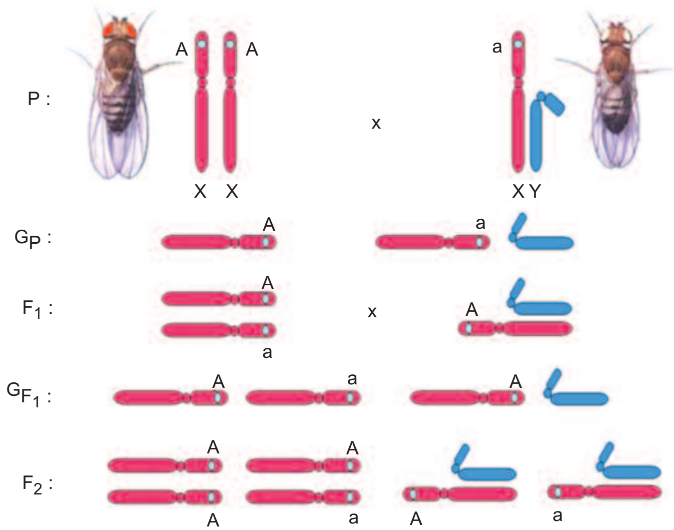
### *a) Gen trên nhiễm sắc thể X*

Trong khi làm thí nghiệm ở ruồi giấm, Moocgan tình cờ phát hiện thấy một số ruồi đực mắt trắng. Để tìm hiểu quy luật di truyền của tính trạng này, ông đã làm thí nghiệm như sau :

| Phép lai thuận | Phép lai nghịch |
|---|---|
| $P_{t/c}$ : ♀ Mắt đỏ x ♂ Mắt trắng<br>$F_1$ : 100% ♀, ♂ mắt đỏ<br>$F_2$ : 100% ♀ mắt đỏ : 50% ♂ mắt đỏ : 50% ♂ mắt trắng | $P_{t/c}$ : ♀ Mắt trắng x ♂ Mắt đỏ<br>$F_1$ : 100% ♀ mắt đỏ : 100% ♂ mắt trắng<br>$F_2$ : 50% ♀ mắt đỏ : 50% ♀ mắt trắng : 50% ♂ mắt đỏ : 50% ♂ mắt trắng |

▼ *Kết quả thí nghiệm trên khác gì với kết quả thí nghiệm lai thuận nghịch của Menđen ?*

Moocgan đã giải thích sự di truyền màu mắt của ruồi giấm như sau : Gen quy định tính trạng màu mắt chỉ có trên NST X mà không có trên NST Y. Vì vậy, ở cá thể đực (XY) chỉ cần có một alen lặn nằm trên NST X đã biểu hiện ra kiểu hình. Hình 12.2 giải thích cơ sở tế bào học của hiện tượng di truyền tính trạng màu mắt liên kết với giới tính ở ruồi giấm (phép lai thuận nêu trên).




**Hình 12.2. Sơ đồ tế bào học mô tả sự di truyền màu mắt ở ruồi giấm**

***b) Gen trên nhiễm sắc thể Y***

NST Y ở một số loài hầu như không chứa gen, nhưng nếu có gen nằm ở vùng không tương đồng trên Y thì tính trạng do gen này quy định sẽ luôn được biểu hiện ở một giới (ví dụ, ở người chỉ biểu hiện ở nam giới). Cho đến nay, tính trạng có túm lông trên vành tai ở người được cho là do gen trên NST Y quy định vì đặc điểm này luôn di truyền từ bố cho con trai. Năm 2004, người ta đã phát hiện thấy trên NST Y ở người có 78 gen, trong đó có các gen quy định nam tính.

***c) Ý nghĩa của di truyền liên kết với giới tính***

Ở nhiều loài động vật, giá trị kinh tế của giới đực và giới cái là khác nhau đáng kể nên việc phân biệt sớm được giới tính của vật nuôi để chỉ tiến hành nuôi một giới cho năng suất cao sẽ đem lợi ích kinh tế rất lớn. Vì vậy, khi biết được một đặc điểm nào đó dễ nhận biết (hình thái, màu sắc,...) do gen nằm trên NST giới tính quy định thì có thể dùng đặc điểm đó như dấu chuẩn nhận biết để phân biệt giới tính sớm ở các loài động vật. Ví dụ, người ta có thể nhận biết ra trứng tằm nào sẽ cho ra con đực, trứng tằm nào sẽ cho ra tằm cái dựa trên màu sắc của trứng. Việc phân biệt được con đực và cái ở giai đoạn sớm sẽ đem lại hiệu quả kinh tế cao vì nuôi tằm đực sẽ cho năng suất tơ cao hơn so với nuôi tằm cái.

## II – DI TRUYỀN NGOÀI NHÂN

Năm 1909, Coren (Correns) là người đầu tiên đã tiến hành các phép lai thuận nghịch ở cây hoa phấn (*Mirabilis jalapa*) và đã phát hiện ra kết quả lai khác biệt với các phép lai của Menđen. Thí nghiệm được tóm tắt như sau :

| | |
|---|---|
| P : ♀ Cây lá đốm x ♂ Cây lá xanh | P : ♀ Cây lá xanh x ♂ Cây lá đốm |
| $F_1$ : 100% cây lá đốm | $F_1$ : 100% cây lá xanh |

▼ *Từ thí nghiệm trên ta có thể rút ra nhận xét gì ?*

Ở động vật và người, các gen nằm trong ti thể cũng được di truyền theo dòng mẹ, có nghĩa là đời con luôn có kiểu hình của mẹ. Ví dụ, một bệnh di truyền ở người gây nên chứng động kinh (nguyên nhân là do một đột biến điểm ở một gen nằm trong ti thể làm cho các ti thể không sản sinh đủ ATP nên tế bào bị chết và các mô bị thoái hoá, đặc biệt là các mô thần kinh và cơ) luôn được di truyền từ mẹ sang con.

Nguyên nhân dẫn đến hiện tượng di truyền theo dòng mẹ là do khi thụ tinh, giao tử đực chỉ truyền nhân mà hầu như không truyền tế bào chất cho trứng. Do vậy, các gen nằm trong tế bào chất (trong ti thể hoặc trong lục lạp) chỉ được mẹ truyền cho con qua tế bào chất của trứng.

Sự phân li kiểu hình ở đời con đối với các tính trạng do gen nằm trong tế bào chất quy định rất phức tạp. Lí do là vì một tế bào có thể chứa rất nhiều ti thể và lục lạp ; một ti thể hay lục lạp lại chứa rất nhiều phân tử ADN nên một gen trong ti thể hoặc trong lục lạp thường chứa rất nhiều bản sao. Các bản sao của cùng một gen có thể bị các đột biến khác nhau nên một cá thể thường chứa nhiều alen khác nhau của cùng một gen và trong cùng một tế bào, các ti thể khác nhau có thể chứa các alen khác nhau và các mô khác nhau có thể chứa các alen khác nhau.

– *Một tính trạng được gọi là di truyền liên kết với giới tính khi sự di truyền của nó luôn gắn với giới tính.*

– *Nếu kết quả của phép lai thuận và nghịch cho tỉ lệ phân li kiểu hình khác nhau ở hai giới thì gen quy định tính trạng nằm trên NST giới tính.*

– *Nếu kết quả của phép lai thuận và nghịch khác nhau, con lai luôn có kiểu hình giống mẹ thì gen quy định tính trạng nghiên cứu nằm ở ngoài nhân (trong ti thể hoặc lục lạp).*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Nêu các đặc điểm di truyền của tính trạng do gen nằm trên NST X quy định.

**2.** Bệnh mù màu đỏ – xanh lục ở người là do một gen lặn nằm trên NST X quy định. Một phụ nữ bình thường có em trai bị bệnh mù màu lấy một người chồng bình thường. Nếu cặp vợ chồng này sinh được một người con trai thì xác suất để người con trai đó bị bệnh mù màu là bao nhiêu ? Biết rằng bố mẹ của cặp vợ chồng này đều không bị bệnh.

**3.** Làm thế nào để biết được một bệnh nào đó ở người là do gen lặn trên NST giới tính X hay do gen trên NST thường quy định ?

4. Nêu đặc điểm di truyền của gen ngoài nhân. Làm thế nào để biết được tính trạng nào đó là do gen trong nhân hay gen nằm ngoài nhân quy định ?

5. Nếu kết quả của phép lai thuận và phép lai nghịch khác nhau ở 2 giới (ở loài có cơ chế tế bào học xác định giới tính kiểu XX – XY) thì kết luận nào được rút ra ở dưới đây là đúng ?

**A.** Gen quy định tính trạng nằm ở NST giới tính X.

**B.** Gen quy định tính trạng nằm trong ti thể.

**C.** Gen quy định tính trạng nằm trên NST Y.

**D.** Không có kết luận nào nêu trên là đúng.

## Em có biết ?

TẠI SAO KHÔNG NÊN TÌM CÁCH BIẾT TRƯỚC GIỚI TÍNH CỦA THAI NHI ?

Như chúng ta đã biết, giới tính của thai nhi được xác định ngay khi thụ thai. Vì vậy, dù có biết sớm giới tính của thai nhi chúng ta cũng không thể làm gì để thay đổi được. Hơn nữa, nếu với ý đồ biết trước giới tính của thai nhi để phá thai nhằm sinh con trai hoặc con gái theo ý muốn thì sẽ rất nguy hiểm. Chúng ta hãy tưởng tượng nếu vì trào lưu thích sinh con trai để nối dõi mà can thiệp để sinh ra con trai nhiều hơn thì xã hội sẽ mất cân bằng về giới tính. Điều này chúng ta chỉ thấy hậu quả sau 20 – 25 năm khi thế hệ trẻ em bị mất cân bằng về giới tính đến tuổi xây dựng gia đình. Chính vì vậy, nhiều nước đã cấm các bác sĩ cho các bà mẹ biết trước giới tính của thai nhi.

# Bài 13 ẢNH HƯỞNG CỦA MÔI TRƯỜNG LÊN SỰ BIỂU HIỆN CỦA GEN

## I – MỐI QUAN HỆ GIỮA GEN VÀ TÍNH TRẠNG

Trong các thí nghiệm lai của mình, Menđen đã may mắn khi chọn được các tính trạng rất ít phụ thuộc vào điều kiện môi trường (tính trạng chất lượng). Giống đậu Hà Lan hoa đỏ trồng trong điều kiện nào cũng cho ra hoa đỏ. Trong trường hợp này, mối quan hệ giữa gen và tính trạng khá đơn giản. Thực tế, mối quan hệ giữa gen và tính trạng rất phức tạp và bị nhiều yếu tố chi phối. Ta có thể thấy mối quan hệ này qua sơ đồ sau :

Gen (ADN) ⟶ mARN ⟶ Pôlipeptit ⟶ Prôtêin ⟶ Tính trạng

Gen là một trình tự nuclêôtit cụ thể quy định trình tự của các axit amin trên chuỗi pôlipeptit. Từng chuỗi pôlipeptit riêng biệt hoặc kết hợp với nhau tạo nên một phân tử prôtêin. Các prôtêin quy định các đặc điểm của tế bào, tế bào lại quy định đặc điểm của các mô và sau đó là cơ quan. Các cơ quan lại quy định đặc điểm hình thái, sinh lí của cơ thể. Sự biểu hiện của gen qua nhiều bước như vậy nên có thể bị nhiều yếu tố môi trường bên trong cũng như bên ngoài cơ thể chi phối.

## II – SỰ TƯƠNG TÁC GIỮA KIỂU GEN VÀ MÔI TRƯỜNG

Nhiều yếu tố của môi trường có thể ảnh hưởng đến sự biểu hiện của kiểu gen. Để làm sáng tỏ điều này, chúng ta hãy xét một số ví dụ sau :

Ví dụ 1 : Giống thỏ Himalaya có bộ lông trắng muốt trên toàn thân, ngoại trừ các đầu mút của cơ thể như tai, bàn chân, đuôi và mõm có lông màu đen. Tại sao các tế bào của cùng một cơ thể, có cùng một kiểu gen nhưng lại biểu hiện ra những kiểu hình khác nhau ở các bộ phận cơ thể khác nhau ? Các nhà khoa học cho rằng những tế bào ở đầu mút cơ thể có nhiệt độ thấp hơn nhiệt độ ở tế bào của phần thân nên chúng có khả năng tổng hợp được sắc tố mêlanin làm cho lông đen. Trong khi đó, các tế bào ở vùng thân có nhiệt độ cao hơn nhưng các gen của chúng lại không được biểu hiện (không tổng hợp được sắc tố mêlanin) nên lông có màu trắng. Để chứng minh giả thuyết này, người ta đã cạo phần lông trắng trên lưng thỏ và buộc vào đó một cục nước đá. Tại vị trí này, lông mọc lên lại có màu đen.

▼ *Theo em nhiệt độ cao có thể ảnh hưởng đến sự biểu hiện của gen tổng hợp mêlanin như thế nào ?*

Ví dụ 2 : Các cây hoa cẩm tú cầu mặc dù có cùng một kiểu gen nhưng màu hoa có thể biểu hiện ở các dạng trung gian khác nhau giữa tím và đỏ tuỳ thuộc vào độ pH của đất. Trong trường hợp này, các cây tuy có cùng kiểu gen nhưng mức độ biểu hiện ra kiểu hình ở các cây là khác nhau.

▼ *Hãy tìm thêm các ví dụ về mức độ biểu hiện của kiểu gen phụ thuộc vào điều kiện môi trường.*

Ví dụ 3 : Ở người, bệnh phêninkêtô niệu do một gen lặn nằm trên NST thường quy định. Bệnh này do rối loạn chuyển hoá axit amin phêninalanin. Nếu không được phát hiện và chữa trị kịp thời thì trẻ em bị bệnh sẽ bị thiểu năng trí tuệ và một loạt những rối loạn khác. Tuy nhiên, nếu phát hiện sớm và áp dụng chế độ ăn kiêng giảm bớt thức ăn có chứa phêninalanin thì trẻ em có thể phát triển bình thường.

## III – MỨC PHẢN ỨNG CỦA KIỂU GEN

Cùng một kiểu gen nhưng có thể cho một dãy các kiểu hình khác nhau tuỳ thuộc vào điều kiện môi trường. Người ta gọi tập hợp các kiểu hình của cùng một kiểu gen tương ứng với các môi trường khác nhau là mức phản ứng của kiểu gen.

Kiểu gen 1 + môi trường 1 ⟶ kiểu hình 1

Kiểu gen 1 + môi trường 2 ⟶ kiểu hình 2

Kiểu gen 1 + môi trường 3 ⟶ kiểu hình 3

.......

Kiểu gen 1 + môi trường n ⟶ kiểu hình n

Tập hợp các kiểu hình 1, 2, 3,... n nói trên của kiểu gen 1 tương ứng với n điều kiện môi trường được gọi là mức phản ứng của kiểu gen 1.

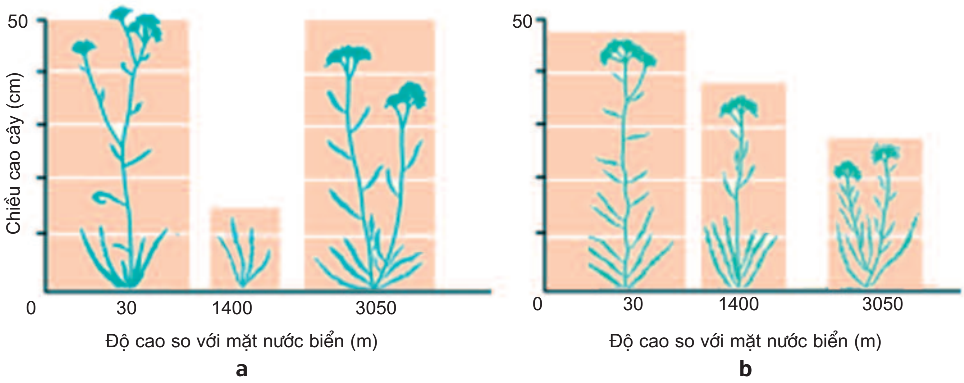
Những tính trạng có mức phản ứng rộng thường là những tính trạng số lượng như các tính trạng năng suất, khối lượng, tốc độ sinh trưởng, sản lượng trứng và sữa,... Những con bò có cùng một kiểu gen nhưng nếu điều kiện chăn nuôi khác nhau có thể cho sản lượng sữa rất khác nhau.

Để xác định được mức phản ứng của một kiểu gen cần phải tạo ra được các cá thể sinh vật có cùng một kiểu gen. Đối với những loài cây có khả năng sinh sản sinh dưỡng, có thể dễ dàng xác định được mức phản ứng của một kiểu gen bằng cách cắt các cành của cùng một cây đem trồng trong những điều kiện môi trường khác nhau rồi theo dõi các đặc điểm của chúng.

▼ *Tại sao các nhà khoa học lại khuyên nông dân không nên chỉ trồng một giống lúa duy nhất (cho dù đó là giống lúa có năng suất cao) trên một diện tích rộng trong cùng một vụ ?*

Hiện tượng một kiểu gen có thể thay đổi kiểu hình trước các điều kiện môi trường khác nhau được gọi là sự mềm dẻo kiểu hình (hay còn gọi là thường biến).

Sự mềm dẻo kiểu hình có được là do có sự tự điều chỉnh về sinh lí giúp sinh vật thích nghi với sự thay đổi của môi trường. Tuy nhiên, mức độ mềm dẻo của kiểu hình lại phụ thuộc vào kiểu gen. Mỗi kiểu gen chỉ có thể điều chỉnh kiểu hình của mình trong một phạm vi nhất định.




**Hình 13. Mức phản ứng của 2 kiểu gen khác nhau (a và b) của loài cỏ thi (*Achillea millefolium*) với độ cao so với mặt nước biển**

- *Kiểu hình được tạo thành do sự tương tác giữa kiểu gen với môi trường.*
- *Tập hợp các kiểu hình của cùng một kiểu gen tương ứng với các môi trường khác nhau được gọi là mức phản ứng của kiểu gen.*
- *Hiện tượng kiểu hình của một cơ thể có thể thay đổi trước các điều kiện môi trường khác nhau được gọi là sự mềm dẻo kiểu hình.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Thế nào là mức phản ứng của một kiểu gen ?
2. Muốn nghiên cứu mức phản ứng của một kiểu gen nào đó ở động vật, ta cần phải làm gì ?
3. Nói : Cô ấy được mẹ truyền cho tính trạng "má lúm đồng tiền" có chính xác không ? Nếu cần thì phải sửa lại câu nói này như thế nào ?
4. Một số bà con nông dân đã mua hạt ngô lai có năng suất cao về trồng nhưng cây ngô lại không cho hạt. Giả sử công ti giống đã cung cấp hạt giống đúng tiêu chuẩn. Hãy giải thích nguyên nhân dẫn đến tình trạng cây ngô không cho hạt trong trường hợp trên.

## Em có biết ?

TẠI SAO CẦN QUAN TÂM ĐẶC BIỆT ĐẾN CÁC BÀ MẸ KHI MANG THAI ?

Để hình thành nên một cơ thể khoẻ mạnh thì ngoài hệ gen bình thường cũng cần phải có một môi trường thích hợp. Đặc điểm hình hài của đứa trẻ cũng như khả năng phát triển về mặt thể chất và trí lực sau này phụ thuộc rất nhiều vào điều kiện môi trường mà bào thai đang phát triển. Nếu người mẹ mang thai phải sống trong môi trường bị ô nhiễm như khói thuốc lá, tiếp xúc với thuốc diệt côn trùng, các hoá chất độc hại, các tác nhân đột biến,... thì quá trình phát triển thai nhi có thể bị lệch lạc dẫn đến các dị dạng hoặc quái thai. Không chỉ có môi trường vật chất bị ô nhiễm mới ảnh hưởng đến thai nhi mà ngay cả môi trường tinh thần cũng ảnh hưởng. Người mẹ nếu bị căng thẳng vì bất kì nguyên nhân nào cũng ảnh hưởng đến sự phát triển của thai nhi. Vì thế, các bà mẹ đang mang thai cần được gia đình và xã hội chăm sóc đặc biệt.

Bài

# 14 Thực hành : LAI GIỐNG

Việc tiến hành các thí nghiệm lai và đánh giá kết quả lai có thể theo nhiều cách khác nhau tuỳ thuộc vào điều kiện cụ thể của từng địa phương. Với bài thực hành này, SGK sẽ trình bày nhiều phương án khác nhau để các trường có thể lựa chọn phương án thích hợp nhất với trường mình. Vì vậy, các mục tiêu nêu dưới đây không nhất thiết phải đạt được cho mỗi bài thực hành.

## I - MỤC TIÊU

Tuỳ theo cách lựa chọn phương án thực hành mà mục tiêu của bài học có thể là một hoặc một số mục tiêu sau đây :

– Rèn luyện kĩ năng bố trí thí nghiệm trong nghiên cứu di truyền học : tự mình bố trí thí nghiệm lai, tạo dòng thuần chủng, đánh giá kết quả thí nghiệm bằng phương pháp thống kê $\chi^2$.

– Rèn luyện phương pháp nghiên cứu di truyền học thông qua các băng hình, ghi lại quá trình lai tạo giống, sau đó đánh giá kết quả lai được cung cấp bởi các nhà di truyền học hoặc bởi chính các thầy cô giáo.

## II - CHUẨN BỊ

– Những trường ở nông thôn hoặc những trường có vườn trường có thể cho học sinh chuẩn bị sẵn đất trồng các cây ngắn ngày (như cà chua) để tiến hành lai giống khi có điều kiện thích hợp.

– Những trường ở thành phố nếu có bể cá cảnh thì có thể chuẩn bị các giống cá cảnh như cá khổng tước (*Lebistes reticulatus* Peters), cá kiếm (*Xiphophorus helleri* Hackel), cá mún (*Platypoecilus maculatus* Gunther), cá hăcmôni (*Mollienisia velifera* Regan) hay các loại cá cảnh khác mà địa phương có sẵn.

– Những trường có điều kiện nuôi các dòng ruồi giấm trong phòng thí nghiệm thì có thể tiến hành lai các dòng ruồi đột biến với nhau để theo dõi quy luật di truyền của các tính trạng. Thời gian cho mỗi thế hệ của ruồi giấm (*Drosophila melanogaster*) kéo dài khoảng 2 tuần trong điều kiện nhiệt độ 28 – 30$^oC$.

## III – NỘI DUNG VÀ CÁCH TIẾN HÀNH

### 1. Nội dung thí nghiệm

Trong SGK Sinh học 9, học sinh đã được thực hành về lai giống ở thực vật nên SGK Sinh học 12 chỉ giới thiệu thêm một số thí nghiệm lai đối với một số đối tượng cá cảnh sẵn có ở Việt Nam.

Các thí nghiệm lai cá cảnh :

– Thí nghiệm lai cá kiếm mắt đen với cá kiếm mắt đỏ nhằm cho học sinh kiểm tra xem tính trạng màu mắt ở cá kiếm có phải do 1 gen quy định hay không và kiểu hình mắt đen có phải là trội hoàn toàn so với kiểu hình mắt đỏ hay không.

– Thí nghiệm lai cá mún mắt xanh với cá mún mắt đỏ nhằm cho học sinh kiểm tra xem tính trạng màu mắt ở cá mún có phải do 1 gen quy định hay không và kiểu hình mắt xanh có phải là trội không hoàn toàn so với kiểu hình mắt đỏ hay không.

– Thí nghiệm lai cá khổng tước đực có vây lưng hình dải dài với khổng tước cái không có vây lưng hình dải dài nhằm cho học sinh kiểm tra xem tính trạng hình dạng vây lưng ở cá khổng tước có phải do gen nằm trên NST Y quy định hay không.

### 2. Cách tiến hành

Tuỳ theo điều kiện từng trường, bài thực hành có thể được tiến hành tại phòng thí nghiệm của trường hoặc cũng có thể cho học sinh làm thí nghiệm theo từng cá nhân hoặc theo nhóm tại các bể cá cảnh gia đình (tuỳ theo điều kiện của gia đình học sinh).

Trước khi tiến hành thí nghiệm lai cần tiến hành tạo các dòng thuần chủng và nuôi từng dòng trong các bể cá cách li. Nhiều loài cá cảnh giao phối một lần và đẻ liền mấy lứa nên việc cách li sớm các con cá cái chưa từng giao phối là điều cần đặc biệt chú ý. Để đảm bảo an toàn, chúng ta cần cách li cá đực với cá cái khi cá con đạt 20 ngày tuổi. Khi cá đạt độ tuổi 3 đến 5 tháng thì có thể tiến hành ghép cặp lai.

Nếu nhiều học sinh hoặc nhóm học sinh cùng tiến hành thí nghiệm thì kết quả thí nghiệm được tổng hợp lại và có thể tiến hành xử lí thống kê theo phương pháp khi bình phương ($\chi^2$) để khẳng định tỉ lệ phân li kiểu hình có đúng như mong đợi hay không. Việc xử lí thống kê không bắt buộc học sinh phải làm nhưng giáo viên hoặc những học sinh yêu thích khoa học có thể kiểm tra đánh giá kết quả thí nghiệm và thông báo cho toàn lớp.

Dưới đây, SGK giới thiệu về phương pháp thống kê $\chi^2$ và ứng dụng của nó trong việc xử lí kết quả lai để học sinh tham khảo.

### Phương pháp thống kê $\chi^2$

Giả sử trong một phép lai giữa cây đậu Hà Lan hoa đỏ, hạt tròn với cây đậu hoa trắng, hạt nhăn, chúng ta thu được đời con với tỉ lệ phân li kiểu hình như sau : 140 cây hoa đỏ, hạt tròn : 135 cây hoa trắng, hạt nhăn : 110 cây hoa đỏ, hạt nhăn : 115 cây hoa trắng, hạt tròn.

Nếu ta chấp nhận tỉ lệ kiểu hình thu được là 1 : 1 : 1 : 1 thì ta có thể coi đây là phép lai giữa một cây dị hợp tử về hai cặp gen (ví dụ AaBb) với cây đồng hợp tử lặn (aabb) và 2 cặp gen quy định tính trạng màu hoa và hình dạng hạt nằm trên 2 NST khác nhau.

Tuy nhiên, liệu tỉ lệ kiểu hình nói trên có thể xem là 1 : 1 : 1 : 1 hay không ?

Có tiêu chuẩn khách quan nào để đánh giá một tỉ lệ kiểu hình nêu trên đúng là 1 : 1 : 1 : 1 ? Câu trả lời là có và trong trường hợp này cũng như các trường hợp tương tự, các nhà khoa học thường dùng phương pháp thống kê $\chi^2$ hay còn gọi là phép thử $\chi^2$. Để có thể hiểu rõ cách tính $\chi^2$, chúng ta hãy quay trở lại với ví dụ trong phép lai trên.

Đầu tiên ta xây dựng giả thuyết $H_o$, cho rằng tỉ lệ phân li kiểu hình trong phép lai là 1 : 1 : 1 : 1 và sự sai khác mà ta thu được trong phép lai hoàn toàn do các yếu tố ngẫu nhiên. Sau đó, ta tính giá trị $\chi^2$ theo công thức dưới đây.

$$\chi^2 = \frac{\Sigma(O - E)^2}{E}$$

với O là số liệu quan sát (tỉ lệ phân li kiểu hình của phép lai), E là số liệu lí thuyết (tỉ lệ phân li kiểu hình theo lí thuyết).

Ta có thể lập bảng tính $\chi^2$ cho trường hợp trên như sau :

**Bảng 14.1. Cách tính giá trị $\chi^2$**

| Tỉ lệ kiểu hình | O | E | $(O - E)^2$ | $\frac{(O - E)^2}{E}$ |
|---|---|---|---|---|
| Đỏ, tròn | 140 | 125 | 225 | 1,8 |
| Trắng, nhăn | 135 | 125 | 100 | 0,8 |
| Đỏ, nhăn | 110 | 125 | 225 | 1,8 |
| Trắng, tròn | 115 | 125 | 100 | 0,8 |
| $\Sigma$ | 500 | 500 | | $\chi^2$ = 5,2 |

Để có thể tính được xác suất xuất hiện sự sai khác giữa số liệu lí thuyết và thực nghiệm có hoàn toàn do các lí do ngẫu nhiên hay không, ta cần tra bảng phân bố của các giá trị $\chi^2$ dựa trên số bậc tự do. Trong ví dụ này, chúng ta có thể tính bậc tự do (n) bằng cách lấy số kiểu hình trừ đi 1, n = 4 – 1 = 3 và với $\chi^2$ = 5,2 ta có thể tra bảng 14.2 để tìm xác suất p của giá trị $\chi^2$ bằng cách dò trên hàng số 3 (chỉ bậc tự do =3) và tìm xem giá trị 5,2 có lớn hơn hay nhỏ hơn giá trị $\chi^2$ ở cột p = 0,05. Nếu giá trị $\chi^2$ nhỏ hơn hoặc bằng giá trị $\chi^2$ ở cột p = 0,05 thì ta chấp nhận giả thuyết $H_o$ và khi đó tỉ lệ phân li thực nghiệm mà ta thu được coi như phù hợp với tỉ lệ phân li lí thuyết. Sự sai khác giữa số liệu lí thuyết và thực nghiệm được xem như là sai sót ngẫu nhiên.

**Bảng 14.2. Bảng phân bố giá trị $\chi^2$ : cột đầu chỉ số bậc tự do, hàng trên cùng chỉ mức xác suất (p) tìm thấy giá trị $\chi^2$ ở các bậc tự do tương ứng**

| n / p | 0,9 | 0,5 | 0,1 | 0,05 | 0,01 |
|---|---|---|---|---|---|
| 1 | 0,016 | 0,455 | 2,706 | 3,841 | 6,635 |
| 2 | 0,211 | 1,386 | 4,605 | 5,991 | 9,210 |
| 3 | 0,584 | 2,366 | 6,251 | 7,815 | 11,345 |
| 4 | 1,064 | 3,357 | 7,779 | 9,488 | 13,277 |
| 5 | 1,610 | 4,351 | 9,236 | 11,070 | 15,086 |

Tìm ở hàng tương ứng với số bậc tự do bằng 3 ta thấy giá trị $\chi^2$ = 5,2 trong ví dụ nhỏ hơn giá trị $\chi^2$ ở cột p = 0,05 ( $\chi^2$ = 7,815). Như vậy, có thể coi tỉ lệ kiểu hình trong thí nghiệm nêu trên đúng là tỉ lệ 1 : 1 : 1 : 1.

Khi sử dụng phép thử $\chi^2$, các nhà khoa học thường hay lấy mức xác suất p = 0,05 (hay 5%). Nếu giá trị $\chi^2$ của thí nghiệm lớn hơn giá trị $\chi^2$ ở trong cột p = 0,05 với bậc tự do tương ứng thì ta bác bỏ giả thuyết $H_o$ (có nghĩa là sự sai khác giữa số liệu thực nghiệm với số liệu lí thuyết không phải là do yếu tố ngẫu nhiên mà có thể do một nguyên nhân nào khác), còn nếu nhỏ hơn thì ta chấp nhận giả thuyết $H_o$.

**Ứng dụng phương pháp $\chi^2$ trong đánh giá các kết quả lai**

Khi có một kết quả lai cụ thể nào đó, ví dụ kết quả phân li kiểu hình ở đời $F_2$ cho tỉ lệ phân li kiểu hình 165 quả tròn : 28 quả dài. Liệu đây có phải là tỉ lệ 3 : 1 hay không ? Chúng ta chỉ cần áp dụng công thức tính $\chi^2$ nêu trên rồi tra vào bảng 14.2 với bậc tự do là 1 và mức xác suất bằng 0,05. Nếu giá trị $\chi^2$ của thí nghiệm nhỏ hơn giá trị trong bảng thì ta chấp nhận đó đúng là tỉ lệ 3 : 1 và ngược lại. Các em hãy tự mình áp dụng phương pháp $\chi^2$ để tính xem kết quả lai mà mình thu được có tuân theo tỉ lệ phân li của Menđen hay không.

Quy trình xử lí kết quả thí nghiệm theo các bước sau :

– Lập giả thuyết $H_o$. Nếu tiến hành phép lai một tính trạng ở đời $F_2$ thì giả thuyết $H_o$ là tỉ lệ phân li kiểu hình thu được đúng là 3 : 1. Sự sai khác giữa tỉ lệ thực nghiệm và lí thuyết hoàn toàn do lí do ngẫu nhiên.

– Lập bảng tính giá trị $\chi^2$ tương tự như bảng 14.1.

– So sánh số liệu $\chi^2$ tính được với số liệu trong bảng 14.2 trên cột $p = 0,05$ với số bậc tự do tương ứng để xem có thể chấp nhận hay bác bỏ giả thuyết $H_o$.

– Dùng $\chi^2$ để kiểm định kết quả lai ở các bài tập cho trong SGK theo các bước nêu ở trên.

# Bài 15 BÀI TẬP CHƯƠNG I VÀ CHƯƠNG II

## I - BÀI TẬP CHƯƠNG I

**1. Dưới đây là một phần trình tự nuclêôtit của một mạch trong gen :**

3'... TATGGGXATGTAATGGGX... 5'

a) Hãy xác định trình tự nuclêôtit của :

– Mạch bổ sung với mạch nói trên.

– mARN được phiên mã từ mạch trên.

b) Có bao nhiêu côđon trong mARN ?

c) Liệt kê các bộ ba đối mã với các côđon đó.

**2. Tham khảo bảng mã di truyền và trả lời các câu hỏi sau :**

a) Các côđon nào trong mARN mã hoá glixin ?

b) Có bao nhiêu côđon mã hoá lizin ? Đối với mỗi côđon hãy viết bộ ba đối mã bổ sung.

c) Khi côđon AAG trên mARN được dịch mã thì axit amin nào được bổ sung vào chuỗi pôlipeptit ?

**3. Một đoạn chuỗi pôlipeptit là Arg–Gly–Ser–Phe–Val–Asp–Arg được mã hoá bởi đoạn ADN sau :**

– G G X T A G X T G X T T X X T T G G G G A –

– X X G A T X G A X G A A G G A A X X X X T –

Mạch nào là mạch mã gốc ? Đánh dấu mỗi mạch bằng hướng đúng của nó (5' ⟶ 3' hay 3' ⟶ 5').

**4. Một đoạn pôlipeptit gồm các axit amin sau : ...Val–Trp–Lys–Pro...**

Biết rằng các axit amin được mã hoá bởi các bộ ba sau :

Val : GUU ; Trp : UGG ; Lys : AAG ; Pro : XXA.

a) Bao nhiêu côđon mã hoá cho đoạn pôlipeptit đó ?

b) Viết trình tự các nuclêôtit tương ứng trên mARN.

**5. Một đoạn mARN có trình tự các nuclêôtit như sau :**

5'...XAUAAGAAUXUUGX... 3'

a) Viết trình tự nuclêôtit của ADN đã tạo ra đoạn mARN này.

b) Viết 4 axit amin có thể được dịch mã từ điểm khởi đầu của đoạn mARN trên.

c) Cho rằng đột biến thay thế nuclêôtit xảy ra trong ADN làm cho nuclêôtit thứ 3 là U của mARN được thay bằng G :

5'...XAG*AAGAAUXUUGX... 3'

Hãy viết trình tự axit amin của chuỗi pôlipeptit được tổng hợp từ đoạn gen bị biến đổi trên.

d) Cho rằng việc bổ sung thêm 1 nuclêôtit xảy ra trong ADN làm cho G được thêm vào giữa nuclêôtit thứ 3 và thứ 4 của mARN này :

5'...XAUG*AAGAAUXUUGX... 3'

Hãy viết trình tự axit amin của chuỗi pôlipeptit được tổng hợp từ đoạn gen bị biến đổi trên.

e) Trên cơ sở những thông tin ở (c) và (d), loại đột biến nào trong ADN có ảnh hưởng lớn hơn lên prôtêin được dịch mã (thay thế nuclêôtit hay thêm nuclêôtit) ? Giải thích.

**6. Số lượng NST lưỡng bội của một loài 2n = 10. Đột biến có thể tạo ra tối đa bao nhiêu loại thể ba ở loài này ?**

**7. Giả sử ở cây cà độc dược thuộc loại thể ba về NST số 2 (sự bắt cặp của các NST số 2 trong quá trình giảm phân xảy ra theo kiểu hai NST số 2 bắt đôi với nhau và NST số 2 còn lại đứng một mình). Sự phối hợp và phân li giữa các NST xảy ra hoàn toàn ngẫu nhiên.**

Có bao nhiêu loại cây con có thể được sinh ra và mỗi loại chiếm tỉ lệ bao nhiêu khi cây ba nhiễm trên được thụ phấn bằng phấn của cây lưỡng bội bình thường.

**8. Bộ lưỡng bội NST của một loài sinh vật có 2n = 24.**

a) Có bao nhiêu NST ở thể đơn bội, thể tam bội và thể tứ bội ?

b) Trong các dạng đa bội trên, dạng nào là đa bội lẻ, dạng nào là đa bội chẵn ?

c) Nêu cơ chế hình thành các dạng đa bội trên.

**9. Những phân tích di truyền tế bào học cho biết, có 2 loài chuối khác nhau : chuối rừng lưỡng bội và chuối trồng tam bội. Ở những loài này, alen A xác định thân cao, trội hoàn toàn so với alen a xác định thân thấp. Khi gây đột biến nhân tạo, người ta thu được một số dạng tứ bội và các dạng này chỉ tạo các giao tử lưỡng bội có khả năng sống.**

a) Xác định kết quả phân li về kiểu gen và kiểu hình ở các phép lai sau :

♀Aaaa x ♂ Aaaa

♀AAaa x ♂ AAaa

b) Hãy cho biết một số đặc điểm quan trọng khác nhau giữa chuối rừng và chuối trồng.

c) Giải thích nguồn gốc và quá trình xuất hiện loài chuối trồng.

## II – BÀI TẬP CHƯƠNG II

**1. Bệnh phêninkêtô niệu ở người là do một gen lặn nằm trên NST thường quy định và di truyền theo quy luật Menđen. Một người đàn ông có cô em gái bị bệnh, lấy một người vợ có người anh trai bị bệnh. Cặp vợ chồng này lo sợ con mình sinh ra sẽ bị bệnh. Hãy tính xác suất để cặp vợ chồng này sinh đứa con đầu lòng bị bệnh ? Biết rằng, ngoài người em chồng và anh vợ bị bệnh ra, cả bên vợ và bên chồng không còn ai khác bị bệnh.**

**2. Trong phép lai giữa hai cá thể có kiểu gen sau đây :**

♂ AaBbCcDdEe x ♀ aaBbccDdee

Các cặp gen quy định các tính trạng khác nhau nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau. Hãy cho biết :

a) Tỉ lệ đời con có kiểu hình trội về tất cả 5 tính trạng là bao nhiêu ?

b) Tỉ lệ đời con có kiểu hình giống mẹ là bao nhiêu ?

c) Tỉ lệ đời con có kiểu gen giống bố là bao nhiêu ?

**3. Bệnh mù màu đỏ và xanh lục ở người do một gen lặn liên kết với NST X. Một phụ nữ bình thường có bố bị mù màu lấy một người chồng bình thường.**

a) Xác suất để đứa con đầu lòng của cặp vợ chồng này là con trai bị bệnh mù màu là bao nhiêu ?

b) Xác suất để đứa con đầu lòng của cặp vợ chồng này là con gái bị bệnh mù màu là bao nhiêu ?

**4. Người ta lai một con ruồi cái mắt nâu và cánh ngắn, lấy từ dòng ruồi thuần chủng, với một con ruồi đực thuần chủng có mắt đỏ, cánh dài. Đời $F_1$ có các kiểu hình như sau : toàn bộ ruồi cái có mắt đỏ, cánh dài còn toàn bộ ruồi đực có mắt đỏ nhưng cánh ngắn.**

Cho các con ruồi đực và cái $F_1$ giao phối ngẫu nhiên với nhau thu được $F_2$ với tỉ lệ kiểu hình cả ở hai giới như sau :

– 3/8 mắt đỏ, cánh dài.

– 3/8 mắt đỏ, cánh ngắn.

– 1/8 mắt nâu, cánh dài.

– 1/8 mắt nâu, cánh ngắn.

Từ kết quả lai trên hãy xác định kiểu gen của ruồi bố, mẹ, $F_1$ và các con ruồi $F_2$.

Biết rằng mỗi tính trạng được quy định bởi một gen.

**5. Nếu có hai dòng ruồi giấm thuần chủng, một dòng có kiểu hình mắt nâu và một dòng có kiểu hình mắt đỏ son. Làm thế nào có thể biết được lôcut gen quy định tính trạng màu mắt này là nằm trên NST thường, NST giới tính X hay trong ti thể ?**

Biết rằng tính trạng màu mắt do một gen quy định.

**6. Lai hai dòng cây thuần chủng đều có hoa trắng với nhau, người ta thu được thế hệ sau 100% số cây con có hoa màu đỏ. Từ kết quả lai này ta có thể rút ra kết luận gì ?**

**A.** Các alen quy định hoa trắng ở cả hai dòng cây bố mẹ là alen với nhau.

**B.** Màu hoa đỏ xuất hiện là do kết quả của sự tương tác cộng gộp.

**C.** Các alen quy định hoa trắng ở cả hai dòng cây bố mẹ là không alen với nhau.

**D.** Chúng ta chưa thể rút ra được kết luận gì.

**7. Đối với các loài sinh sản hữu tính, bố hoặc mẹ di truyền nguyên vẹn cho con**

**A.** tính trạng. **B.** kiểu gen. **C.** kiểu hình. **D.** alen.

# Chương III
# DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ

## Bài 16
## CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ

### I – CÁC ĐẶC TRƯNG DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ

▼ *Quần thể là gì ?*

Mỗi quần thể có một vốn gen đặc trưng. Vốn gen là tập hợp tất cả các alen có trong quần thể ở một thời điểm xác định. Các đặc điểm của vốn gen thể hiện qua tần số alen và tần số kiểu gen của quần thể. Những đặc điểm về tần số kiểu gen của quần thể còn được gọi là cấu trúc di truyền hay thành phần kiểu gen của quần thể. Tần số alen và tần số kiểu gen có thể được tính như sau :

– Tần số alen của một gen nào đó được tính bằng tỉ lệ giữa số lượng alen đó trên tổng số alen của các loại alen khác nhau của gen đó trong quần thể tại một thời điểm xác định. Ví dụ, trong một quần thể cây đậu Hà Lan, gen quy định màu hoa chỉ có 2 loại alen : alen A quy định màu hoa đỏ và alen a quy định màu hoa trắng. Cây hoa đỏ có kiểu gen AA chứa 2 alen A, cây hoa đỏ có kiểu gen Aa chứa 1 alen A và 1 alen a, cây hoa trắng có kiểu gen aa chứa 2 alen a. Giả sử quần thể đậu có 1000 cây với 500 cây có kiểu gen AA, 200 cây có kiểu gen Aa và 300 cây có kiểu gen aa. Vậy, tổng số alen A trong quần thể cây này sẽ là : (500 x 2) + 200 = 1200. Toàn bộ quần thể có 1000 cây sẽ chứa 1000 x 2 = 2000 alen khác nhau (A + a) của gen quy định màu hoa. Do vậy tần số alen A trong quần thể cây này sẽ bằng 1200/2000 = 0,6.

– Tần số của một loại kiểu gen nào đó trong quần thể được tính bằng tỉ lệ giữa số cá thể có kiểu gen đó trên tổng số cá thể có trong quần thể. Cũng với ví dụ về cây đậu Hà Lan nói trên ta có thể tính được tần số kiểu gen AA trong quần thể bằng 500/1000 = 0,5. Tần số kiểu gen Aa = 200/1000 = 0,2 và tần số kiểu gen aa = 300/1000 = 0,3.

Tuỳ theo hình thức sinh sản của từng loài mà các đặc trưng về vốn gen cũng như các yếu tố làm biến đổi vốn gen của quần thể ở mỗi loài có khác nhau. Sau đây, chúng ta sẽ xem xét cấu trúc di truyền của quần thể ở các loài sinh sản hữu tính.

## II - CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ TỰ THỤ PHẤN VÀ QUẦN THỂ GIAO PHỐI GẦN

### 1. Quần thể tự thụ phấn

▼ *Giả sử ta có một quần thể cây đậu Hà Lan gồm toàn cây dị hợp tử Aa. Xác định thành phần kiểu gen (tỉ lệ các kiểu gen AA : Aa : aa) của quần thể qua các thế hệ tự thụ phấn bằng cách điền tiếp các số liệu vào bảng 16 dưới đây :*

**Bảng 16. Sự biến đổi về thành phần kiểu gen của quần thể tự thụ phấn qua các thế hệ**

| Thế hệ | Kiểu gen đồng hợp tử trội | | Kiểu gen dị hợp tử | Kiểu gen đồng hợp tử lặn | |
|---|---|---|---|---|---|
| 0 | | | Aa | | |
| 1 | 1 AA | | 2 Aa | | 1 aa |
| 2 | 4 AA | 2 AA | 4 Aa | 2 aa | 4 aa |
| 3 | 24 AA | 4 AA | 8 Aa | 4 aa | 24 aa |
| ... | ... | ... | ... | ... | ... |
| n | ?AA | | ?Aa | ?aa | |

Từ ví dụ trên ta thấy thành phần kiểu gen của quần thể cây tự thụ phấn qua các thế hệ sẽ thay đổi theo hướng tăng dần tần số kiểu gen đồng hợp tử và giảm dần tần số kiểu gen dị hợp tử. Trên thực tế, quần thể tự thụ phấn thường bao gồm các dòng thuần chủng về các kiểu gen khác nhau.

### 2. Quần thể giao phối gần

Đối với các loài động vật, hiện tượng các cá thể có cùng quan hệ huyết thống giao phối với nhau thì gọi là giao phối gần (cận huyết). Ví dụ, các cá thể có chung bố mẹ giao phối với nhau hoặc bố, mẹ giao phối với con cái. Hiện tượng giao phối gần như vậy sẽ dẫn đến làm biến đổi cấu trúc di truyền của quần thể theo hướng tăng tần số kiểu gen đồng hợp tử và giảm tần số kiểu gen dị hợp tử.

▼ *Tại sao Luật Hôn nhân và gia đình lại cấm không cho người có họ hàng gần (trong vòng 3 đời) kết hôn với nhau ?*

– *Mỗi một quần thể sinh vật thường có một vốn gen đặc trưng.*

– *Quần thể sinh sản bằng cách tự thụ phấn hoặc giao phối gần sẽ có cấu trúc di truyền với tỉ lệ các kiểu gen đồng hợp tử ngày một tăng và tỉ lệ kiểu gen dị hợp tử ngày một giảm.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Các quần thể cùng loài thường khác biệt nhau về những đặc điểm di truyền nào ?

**2.** Tần số alen và tần số các kiểu gen của quần thể cây tự thụ phấn và quần thể động vật giao phối gần sẽ thay đổi như thế nào qua các thế hệ ?

**3.** Tại sao các nhà chọn giống thường gặp rất nhiều trở ngại trong việc duy trì các dòng thuần chủng ?

**4.** Hãy chọn phương án trả lời đúng.

Một quần thể khởi đầu có tần số kiểu gen dị hợp tử Aa là 0,40. Sau 2 thế hệ tự thụ phấn thì tần số kiểu gen dị hợp tử trong quần thể sẽ là bao nhiêu ?

**A.** 0,10 **B.** 0,20 **C.** 0,30 **D.** 0,40

Bài

# 17 CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ (tiếp theo)

## III – CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ NGẪU PHỐI

### 1. Quần thể ngẫu phối

Quần thể sinh vật được gọi là ngẫu phối khi các cá thể trong quần thể lựa chọn bạn tình để giao phối một cách hoàn toàn ngẫu nhiên. Tuy nhiên, một quần thể nào đó được coi là ngẫu phối hay không còn tuỳ thuộc vào tính trạng mà ta xem xét. Ví dụ, quần thể người cũng có thể được xem là quần thể ngẫu phối khi chúng ta lựa chọn bạn đời không phụ thuộc vào người đó có nhóm máu gì hoặc người đó có các chỉ tiêu sinh hoá bên trong cơ thể như thế nào. Lí do cũng rất đơn giản, một là vì chúng ta không thấy các chỉ tiêu này có ảnh hưởng gì đến cuộc sống vợ chồng và con cái sau này, hai là chúng ta không biết gì về các thông số này ở đối tượng mà mình tìm hiểu. Cũng quần thể người đó lại có thể được coi là quần thể giao phối không ngẫu nhiên hay giao phối có lựa chọn vì khi kết hôn, người ta thường dựa vào một số đặc điểm hình thái của cơ thể hoặc tính tình, tôn giáo, trình độ học vấn,...

Quần thể ngẫu phối có đặc điểm di truyền gì nổi bật ? Trong quần thể ngẫu phối, các cá thể có kiểu gen khác nhau kết đôi với nhau một cách ngẫu nhiên sẽ tạo nên một lượng biến dị di truyền rất lớn trong quần thể làm nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá và chọn giống.

Quần thể ngẫu phối có thể duy trì tần số các kiểu gen khác nhau trong quần thể một cách không đổi trong những điều kiện nhất định. Như vậy, một đặc điểm quan trọng của quần thể ngẫu phối là duy trì được sự đa dạng di truyền của quần thể. Để thấy được mức độ đa dạng di truyền như thế nào trong quần thể ngẫu phối, chúng ta có thể xem xét về tần số của các kiểu gen quy định nhóm máu A, B, AB, và O của người.

Trong quần thể người, gen quy định nhóm máu A, B, AB và O có 3 alen khác nhau : $I^A$, $I^B$ và $I^O$. Tuy nhiên, mỗi tế bào của cơ thể người lại chỉ chứa hai trong ba alen nói trên. Tổ hợp của các alen trong quá trình sinh sản đã tạo ra các loại kiểu gen sau đây trong quần thể : $I^AI^A$, $I^AI^O$, $I^AI^B$, $I^BI^B$, $I^BI^O$, $I^OI^O$. Chỉ với 3 loại alen

khác nhau trong quần thể ngẫu phối đã có tới 6 loại kiểu gen khác nhau. Trên thực tế, một gen trong quần thể có thể có rất nhiều alen khác nhau (kết quả của quá trình đột biến và tích luỹ các gen đột biến) nên quần thể ngẫu phối có rất nhiều biến dị tổ hợp cung cấp nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá.

## 2. Trạng thái cân bằng di truyền của quần thể

Một quần thể được gọi là đang ở trong trạng thái cân bằng di truyền khi tỉ lệ các kiểu gen (còn được gọi là thành phần kiểu gen) của quần thể tuân theo công thức sau :

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Trong đó, p là tần số của alen trội, q là tần số của alen lặn và $p+q = 1$ (trong quần thể gen chỉ có hai loại alen, một loại là trội và một loại là lặn) và $p^2$ là tần số kiểu gen đồng hợp trội, 2pq là tần số kiểu gen dị hợp còn $q^2$ là tần số kiểu gen đồng hợp lặn.

Trạng thái cân bằng di truyền như trên còn được gọi là trạng thái cân bằng Hacđi - Vanbec vì Nhà Toán học người Anh là Hacđi (Hardy) và bác sĩ người Đức là Vanbec (Weinberg) đã độc lập cùng đưa ra định luật về trạng thái cân bằng di truyền trong quần thể sinh vật ngẫu phối. Trên thực tế, định luật này cũng do một nhà khoa học thứ 3 phát hiện ra một cách độc lập với hai nhà khoa học trên, đó là Nhà Di truyền học người Nga, Tetverơnhicôv.

Định luật Hacđi–Vanbec có thể được tóm tắt như sau : Trong một quần thể lớn, ngẫu phối, nếu không có các yếu tố làm thay đổi tần số alen thì thành phần kiểu gen của quần thể sẽ duy trì không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác theo đẳng thức : $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

Nếu trong một quần thể, một gen chỉ có hai alen A và a với tần số alen A và a tương ứng là p và q thì quần thể được gọi là cân bằng di truyền hay còn gọi là cân bằng Hacđi – Vanbec khi thoả mãn công thức về thành phần kiểu gen như sau :

Thành phần kiểu gen : $p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$

Với $p^2$ là tần số kiểu gen AA ; 2pq là tần số kiểu gen Aa còn $q^2$ là tần số kiểu gen aa.

Trạng thái cân bằng Hacđi – Vanbec không chỉ giới hạn cho trường hợp 1 gen có 2 alen mà có thể mở rộng cho trường hợp 1 gen có nhiều alen trong quần thể.

Để quần thể ở trạng thái cân bằng di truyền cần phải có một số điều kiện sau : (1) quần thể phải có kích thước lớn ; (2) các cá thể trong quần thể phải giao phối với nhau một cách ngẫu nhiên ; (3) các cá thể có kiểu gen khác nhau phải có sức sống và khả năng sinh sản như nhau (không có chọn lọc tự nhiên) ; (4) đột biến không xảy ra hay có xảy ra thì tần số đột biến thuận phải bằng tần số đột biến

nghịch ; (5) quần thể phải được cách li với các quần thể khác (không có sự di – nhập gen giữa các quần thể).

Trên thực tế, một quần thể trong tự nhiên rất khó có thể đáp ứng được tất cả các điều kiện nêu trên nên tần số alen và thành phần kiểu gen liên tục bị biến đổi. Ngoài ra, một quần thể có thể ở trong trạng thái cân bằng về thành phần kiểu gen của một gen nào đó nhưng lại có thể không cân bằng về thành phần các kiểu gen của những gen khác.

Tuy nhiên, khi biết được quần thể ở trạng thái cân bằng Hacđi – Vanbec thì từ tần số các cá thể có kiểu hình lặn, chúng ta có thể tính được tần số của alen lặn, alen trội cũng như tần số của các loại kiểu gen trong quần thể.

▼ *Một quần thể người có tần số người bị bệnh bạch tạng là 1/10000. Giả sử quần thể này cân bằng di truyền.*

– *Hãy tính tần số các alen và thành phần các kiểu gen của quần thể. Biết rằng, bệnh bạch tạng là do một gen lặn nằm trên NST thường quy định.*

– *Tính xác suất để hai người bình thường trong quần thể này lấy nhau sinh ra người con đầu lòng bị bệnh bạch tạng.*

– *Quần thể ngẫu phối tạo ra nhiều biến dị tổ hợp, do vậy duy trì được sự đa dạng di truyền của quần thể, tạo nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá.*

– *Một quần thể lớn, ngẫu phối nếu không có các yếu tố làm thay đổi tần số alen thì thành phần kiểu gen của quần thể sẽ ở trạng thái cân bằng và được duy trì không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Nêu đặc điểm di truyền của quần thể ngẫu phối.

**2.** Một quần thể bao gồm 120 cá thể có kiểu gen AA, 400 cá thể có kiểu gen Aa và 680 cá thể có kiểu gen aa. Hãy tính tần số của các alen A và a trong quần thể. Cho biết quần thể có cân bằng về thành phần kiểu gen hay không ?

**3.** Hãy chọn phương án trả lời đúng.

Quần thể nào trong số các quần thể nêu dưới đây ở trạng thái cân bằng di truyền ?

| Quần thể | Tần số kiểu gen AA | Tần số kiểu gen Aa | Tần số kiểu gen aa |
|---|---|---|---|
| 1 | 1 | 0 | 0 |
| 2 | 0 | 1 | 0 |
| 3 | 0 | 0 | 1 |
| 4 | 0,2 | 0,5 | 0,3 |

**A.** Quần thể 1 và 2.

**B.** Quần thể 3 và 4.

**C.** Quần thể 2 và 4.

**D.** Quần thể 1 và 3.

**4*.** Các gen di truyền liên kết với giới tính có thể đạt được trạng thái cân bằng Hacđi – Vanbec hay không nếu tần số alen ở 2 giới là khác nhau ? Giải thích.

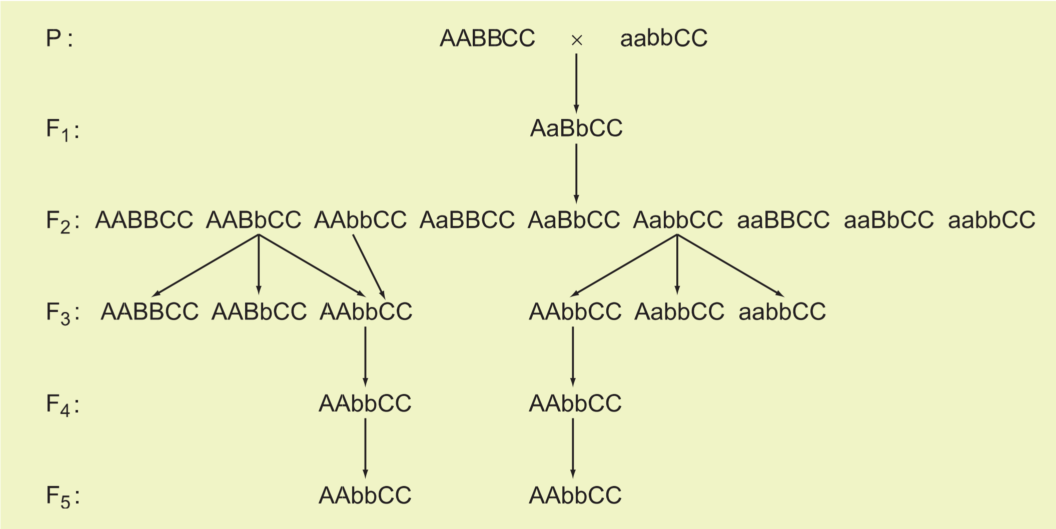
# Chương IV
# ỨNG DỤNG DI TRUYỀN HỌC

## Bài 18
## CHỌN GIỐNG VẬT NUÔI VÀ CÂY TRỒNG DỰA TRÊN NGUỒN BIẾN DỊ TỔ HỢP

Để có thể tạo được giống mới, trước hết phải có nguồn biến dị di truyền (biến dị tổ hợp, đột biến và ADN tái tổ hợp), từ đó bằng các biện pháp đặc biệt chọn ra các tổ hợp gen mong muốn. Những tổ hợp gen mong muốn được đưa về trạng thái đồng hợp tử nhằm tạo ra giống thuần chủng. Sau đây, chúng ta sẽ xem xét một số kĩ thuật tạo giống mới dựa trên cách thức tạo nguồn biến dị di truyền khác nhau.

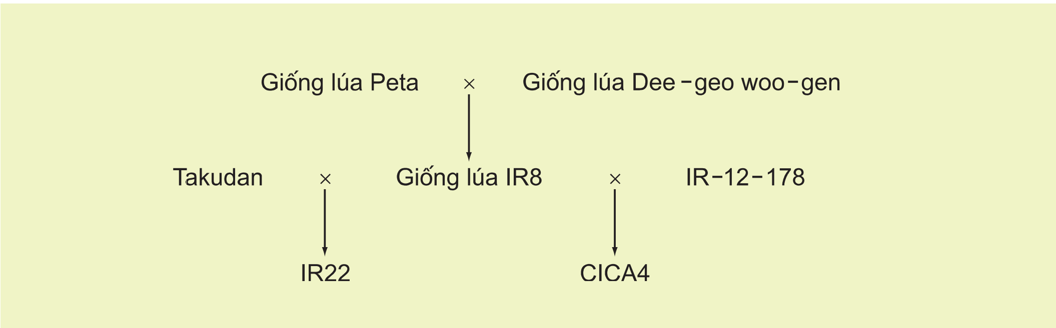
### I - TẠO GIỐNG THUẦN DỰA TRÊN NGUỒN BIẾN DỊ TỔ HỢP

Theo quy luật phân li độc lập của Menđen, các gen nằm trên các NST khác nhau sẽ phân li độc lập nhau, do đó các tổ hợp gen mới luôn được hình thành trong quá trình sinh sản hữu tính. Chính vì vậy, từ lâu các nhà chọn giống đã tạo ra các dòng thuần chủng khác nhau, sau đó lai giống và chọn lọc ra những tổ hợp gen mong muốn. Những cá thể có tổ hợp gen mong muốn sẽ được cho tự thụ phấn hoặc giao phối gần để tạo ra các giống thuần chủng (hình 18.1).




**Hình 18.1. Sơ đồ lai minh hoạ quá trình chọn lọc các tổ hợp gen mong muốn**

Hình 18.2 dưới đây cho thấy các giống lúa lùn năng suất cao được tạo ra bằng cách lai các giống địa phương khác nhau. Giống lúa Peta của Inđônêxia được lai với giống lúa lùn Dee – geo woo – gen của Đài Loan tạo ra giống lúa lùn IR8 vào năm 1966. IR8 lại được cải tiến bằng cách lai với các giống lúa khác nhau.




**Hình 18.2. Một phần trong sơ đồ tạo giống lùn năng suất cao**

## II – TẠO GIỐNG LAI CÓ ƯU THẾ LAI CAO

### 1. Khái niệm ưu thế lai

Hiện tượng con lai có năng suất, sức chống chịu, khả năng sinh trưởng và phát triển cao vượt trội so với các dạng bố mẹ được gọi là ưu thế lai.

## 2. Cơ sở di truyền của ưu thế lai

Để giải thích cơ sở di truyền của ưu thế lai, các nhà khoa học đưa ra khá nhiều giả thuyết. Một giả thuyết được nhiều người thừa nhận là giả thuyết siêu trội. Giả thuyết này cho rằng ở trạng thái dị hợp tử về nhiều cặp gen khác nhau, con lai có kiểu hình vượt trội nhiều mặt so với các dạng bố mẹ có nhiều gen ở trạng thái đồng hợp tử.

## 3. Phương pháp tạo ưu thế lai

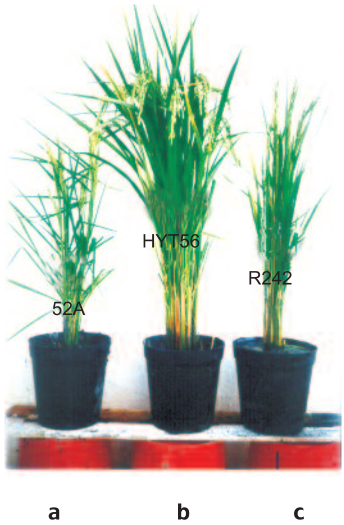
Để tạo ra những con lai có ưu thế lai cao về một số đặc tính nào đó, người ta thường bắt đầu bằng cách tạo ra những dòng thuần chủng khác nhau. Sau đó, cho lai các dòng thuần chủng với nhau để tìm các tổ hợp lai cho ưu thế lai cao. Nhiều khi trong cùng một tổ hợp lai, phép lai thuận có thể không cho ưu thế lai nhưng phép lai nghịch lại có thể cho ưu thế lai.

Trong một số trường hợp, lai giữa hai dòng nhất định cho con lai không có ưu thế lai nhưng nếu lai con lai này với dòng thứ ba thì đời con lại cho ưu thế lai. Vì thế, công việc lai giống để tìm tổ hợp lai rất tốn thời gian và công sức. Ưu thế lai thường biểu hiện cao nhất ở đời $F_1$ và sau đó giảm dần ở các đời tiếp theo. Vì vậy, người ta không dùng con lai để làm giống. Các nhà tạo giống thường lai duy trì các dòng bố mẹ và tạo ra con lai có ưu thế lai cao sử dụng vào mục đích kinh tế (thương phẩm).

## 4. Một vài thành tựu ứng dụng ưu thế lai trong sản xuất nông nghiệp ở Việt Nam

Các nhà tạo giống lúa của Việt Nam đã tạo ra được nhiều tổ hợp lai có năng suất cao (hình 18.3) góp phần đưa Việt Nam trở thành một trong những nước xuất khẩu gạo hàng đầu thế giới.

▼ *Hãy kể thêm các thành tựu tạo giống vật nuôi, cây trồng có ưu thế lai cao ở Việt Nam và trên thế giới mà em biết.*




**Hình 18.3. Ảnh chụp các bông lúa bố mẹ thuần chủng (a và c) và bông lúa lai (b) do Trung tâm nghiên cứu Lúa lai, Viện Khoa học Kĩ thuật nông nghiệp Việt Nam lai tạo**

– *Để có thể chọn lọc được các giống vật nuôi, cây trồng theo ý muốn, nhà chọn giống cần tạo ra các biến dị di truyền (đột biến, biến dị tổ hợp, ADN tái tổ hợp) trong quần thể.*

– *Phương pháp tạo giống vật nuôi, cây trồng kinh điển chủ yếu dựa vào việc lai tạo để tạo ra nguồn biến dị tổ hợp và qua đó chọn lọc ra những tổ hợp gen mong muốn.*

– *Ưu thế lai là hiện tượng con lai có sức sống, khả năng chống chịu cao hơn các dạng bố mẹ. Tạo giống lai cho ưu thế lai cao chủ yếu thông qua việc lai các dòng thuần.*

– *Ưu thế lai biểu hiện cao nhất ở thế hệ $F_1$ và giảm dần ở các thế hệ sau.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Nguồn biến dị di truyền của quần thể vật nuôi được tạo ra bằng những cách nào ?

**2.** Thế nào là ưu thế lai ?

**3.** Nêu phương pháp tạo giống lai cho ưu thế lai.

**4.** Tại sao ưu thế lai cao nhất ở $F_1$ và giảm dần ở đời sau ?

**5.** Câu nào dưới đây giải thích về ưu thế lai là đúng ?

**A.** Lai hai dòng thuần chủng với nhau sẽ luôn cho ra con lai có ưu thế lai cao.

**B.** Lai các dòng thuần chủng khác xa nhau về khu vực địa lí luôn cho ưu thế lai cao.

**C.** Chỉ có một số tổ hợp lai giữa các cặp bố mẹ nhất định mới có thể cho ưu thế lai.

**D.** Người ta không sử dụng con lai có ưu thế lai cao làm giống vì con lai thường không đồng nhất về kiểu hình.

# Bài 19 TẠO GIỐNG BẰNG PHƯƠNG PHÁP GÂY ĐỘT BIẾN VÀ CÔNG NGHỆ TẾ BÀO

## I – TẠO GIỐNG BẰNG PHƯƠNG PHÁP GÂY ĐỘT BIẾN

### 1. Quy trình

Để chủ động tạo ra nguồn biến dị di truyền, các nhà di truyền học có thể dùng các tác nhân đột biến khác nhau tạo ra nguồn biến dị rồi từ đó chọn ra các cá thể có gen và tổ hợp gen mong muốn. Phương pháp này đặc biệt có hiệu quả đối với vi sinh vật vì tốc độ sinh sản của chúng rất nhanh nên ta có thể dễ dàng phân lập được các dòng đột biến, cho dù tần số đột biến gen thường khá thấp. Quy trình tạo giống mới bằng phương pháp gây đột biến bao gồm các bước : (1) xử lí mẫu vật bằng tác nhân đột biến ; (2) chọn lọc các thể đột biến có kiểu hình mong muốn ; (3) tạo dòng thuần chủng.

### 2. Một số thành tựu tạo giống ở Việt Nam

Trên đối tượng vi sinh vật cũng như đối với nhiều loài thực vật, bằng cách xử lí các tác nhân đột biến khác nhau như tia phóng xạ hoặc hoá chất, các nhà di truyền học của Việt Nam đã tạo ra được nhiều chủng vi sinh vật, giống cây trồng như lúa, đậu tương,... có nhiều đặc điểm quý.

Với việc sử dụng cônsixin, các nhà khoa học Việt Nam đã tạo ra được các giống cây dâu tằm tứ bội, sau đó lai nó với dạng lưỡng bội để tạo ra dạng tam bội có năng suất lá cao dùng cho ngành chăn nuôi tằm.

▼ *Với những kiến thức đã học, các em hãy đề xuất cách thức nhận biết sơ bộ các cây tứ bội trong số các cây lưỡng bội.*

## II – TẠO GIỐNG BẰNG CÔNG NGHỆ TẾ BÀO

### 1. Công nghệ tế bào thực vật

Ngày nay, với công nghệ hiện đại, các nhà khoa học có thể nuôi cấy các mẩu mô của thực vật, thậm chí từng tế bào trong ống nghiệm rồi sau đó cho chúng tái sinh thành các cây. Công nghệ này giúp chúng ta nhân nhanh các giống cây quý hiếm từ một cây có kiểu gen quý tạo nên một quần thể cây trồng đồng nhất về kiểu gen.

Lai tế bào sinh dưỡng (xôma) hay dung hợp tế bào trần cũng là một kĩ thuật hiện đại góp phần tạo nên giống lai khác loài ở thực vật. Để cho hai tế bào thực vật 2n (tế bào sinh dưỡng) có thể dung hợp với nhau thành một tế bào thống nhất, người ta cần phải loại bỏ thành tế bào trước khi đem lai. Sau đó, cho các tế bào đã mất thành tế bào (tế bào trần) của hai loài vào trong môi trường đặc biệt để chúng dung hợp với nhau. Tiếp đến, đưa tế bào lai vào nuôi cấy trong môi trường nuôi cấy đặc biệt cho chúng phân chia và tái sinh thành cây lai khác loài. Từ một cây lai khác loài, bằng kĩ thuật nuôi cấy tế bào xôma, có thể nhân nhanh thành nhiều cây. Lai tế bào xôma đặc biệt có ý nghĩa bởi vì có thể tạo ra giống mới mang đặc điểm của hai loài mà bằng cách tạo giống thông thường không thể tạo ra được.

Nuôi cấy hạt phấn hoặc noãn chưa thụ tinh trong ống nghiệm rồi cho phát triển thành cây đơn bội (n) cũng đem lại nhiều lợi ích trong công tác tạo giống cây trồng. Từ một tế bào đơn bội, được nuôi trong ống nghiệm với các hoá chất đặc biệt, người ta có thể tạo nên các mô đơn bội, sau đó xử lí hoá chất (cônsixin) gây lưỡng bội hoá tạo nên một cây lưỡng bội hoàn chỉnh. Điều lí thú là cây lưỡng bội tạo ra bằng cách này sẽ có kiểu gen đồng hợp tử về tất cả các gen.

### 2. Công nghệ tế bào động vật

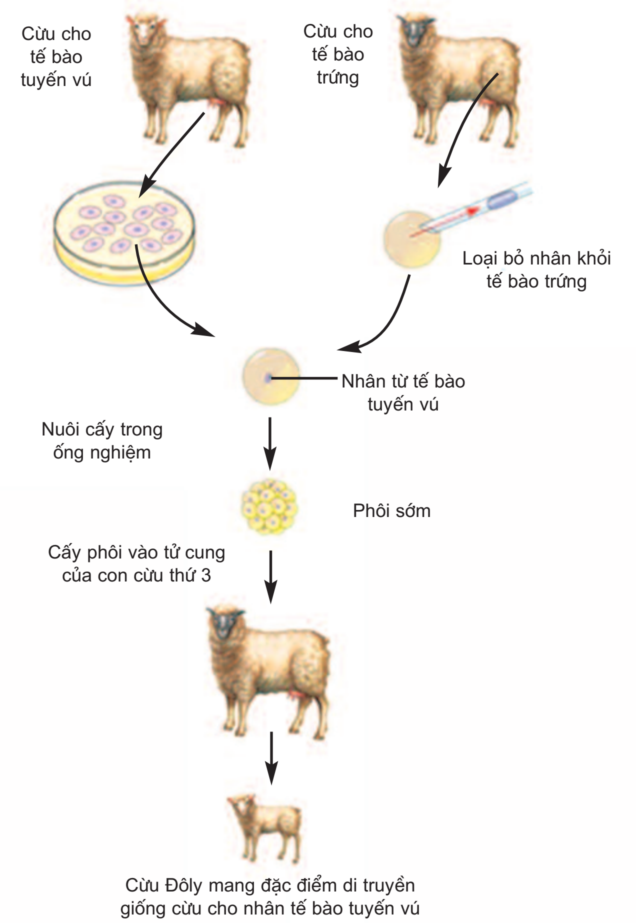
#### *a) Nhân bản vô tính động vật*

▼ *Nếu bạn có một con chó mang kiểu gen quý hiếm, làm thế nào bạn có thể tạo ra nhiều con chó có kiểu gen y hệt như con chó của bạn ?*

Trong tự nhiên, khi một hợp tử trong những lần phân chia đầu tiên vì một lí do nào đó lại tách ra thành nhiều phôi riêng biệt. Sau đó, những phôi này phát triển thành những cá thể giống nhau. Đây là kiểu nhân bản vô tính trong tự nhiên. Tuy nhiên, khi một con vật trưởng thành đã bộc lộ nhiều đặc tính quý thì để tạo ra nhiều con vật có kiểu gen y hệt như con vật đó là chuyện không tưởng cho tới những thập kỉ cuối cùng của thế kỉ XX.

Winmut (Wilmut), nhà khoa học người Scôtlen lần đầu tiên đã nhân bản thành công con cừu có tên gọi là Đôly (Dolly). Phương pháp nhân bản vô tính của ông có thể tóm tắt một cách ngắn gọn như sau : Lấy trứng của con cừu ra khỏi cơ thể (cừu cho trứng), sau đó loại bỏ nhân của tế bào trứng. Tiếp đến, lấy nhân tế bào tách ra từ tế bào vú của con cừu khác (cừu cho nhân tế bào) và đưa nhân tế bào này vào tế bào trứng đã bị loại nhân. Sau đó, nuôi trứng đã được cấy nhân trong ống nghiệm cho phát triển thành phôi rồi cấy phôi vào trong tử cung của con cừu khác để cho phôi phát triển và sinh nở bình thường. Cừu con sinh ra có kiểu hình giống hệt kiểu hình của cừu cho nhân tế bào (hình 19).

Kĩ thuật nhân bản động vật ngày nay đang tiếp tục được hoàn thiện và áp dụng cho nhiều loài động vật khác nhau. Kĩ thuật này đặc biệt có ý nghĩa trong việc nhân bản động vật biến đổi gen (bài 20).




**Hình 19. Quy trình nhân bản cừu Đôly**

***b) Cấy truyền phôi***

Bằng kĩ thuật chia cắt phôi động vật thành nhiều phôi rồi cấy các phôi này vào tử cung của các con vật khác nhau, người ta cũng có thể tạo ra được nhiều con vật có kiểu gen giống nhau. Kĩ thuật này được gọi là kĩ thuật cấy truyền phôi.

*– Để chủ động tạo ra các biến dị di truyền, ta có thể xử lí đối tượng nghiên cứu bằng các tác nhân đột biến với liều lượng và thời gian xử lí thích hợp, sau đó chọn lọc và nhân các thể đột biến thành dòng thuần chủng.*

*– Công nghệ tế bào thực vật giúp nhân giống vô tính các loại cây trồng quý hiếm hoặc giúp tạo ra giống cây lai khác loài thông qua kĩ thuật dung hợp tế bào trần. Nuôi cấy các tế bào đơn bội rồi cho phát triển thành cây lưỡng bội có thể tạo ra những cây trồng có kiểu gen đồng hợp về tất cả các gen.*

*– Nhân bản vô tính và cấy truyền phôi là công nghệ mở ra triển vọng nhân bản được những cá thể động vật quý hiếm dùng vào nhiều mục đích khác nhau.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Giả sử có một giống cây cà chua có gen A quy định một tính trạng không mong muốn (dễ mắc bệnh X). Hãy nêu quy trình tạo thể đột biến mang kiểu gen aa có khả năng kháng bệnh X.

2. Có hai giống lúa, một giống có gen quy định khả năng kháng bệnh X và một giống có gen quy định khả năng kháng bệnh Y. Bằng cách gây đột biến, người ta có thể tạo ra giống mới có hai gen kháng bệnh X và Y luôn di truyền cùng nhau. Giải thích cách tiến hành thí nghiệm. Biết rằng, gen quy định bệnh X và gen quy định bệnh Y nằm trên hai NST tương đồng khác nhau.

3. Trình bày quy trình tạo giống cây khác loài bằng phương pháp lai tế bào xôma.

4. Giải thích quy trình nhân bản vô tính ở động vật và nêu ý nghĩa thực tiễn của phương pháp này.

5. Hãy chọn một loài cây thích hợp trong số loài cây dưới đây để có thể áp dụng chất cônsixin nhằm tạo giống mới đem lại hiệu quả kinh tế cao.

   **A.** Cây lúa. **B.** Cây đậu tương. **C.** Cây củ cải đường. **D.** Cây ngô.

Bài

# 20 TẠO GIỐNG NHỜ CÔNG NGHỆ GEN

## I – CÔNG NGHỆ GEN

### 1. Khái niệm công nghệ gen

Công nghệ gen là quy trình tạo ra những tế bào hoặc sinh vật có gen bị biến đổi hoặc có thêm gen mới. Kĩ thuật tạo ADN tái tổ hợp để chuyển gen từ tế bào này sang tế bào khác (được gọi là kĩ thuật chuyển gen) đóng vai trò trung tâm của công nghệ gen.

### 2. Các bước cần tiến hành trong kĩ thuật chuyển gen

***a) Tạo ADN tái tổ hợp***

Trong công nghệ gen, để đưa một gen từ tế bào này sang tế bào khác, người ta thường phải sử dụng một phân tử ADN đặc biệt được gọi là thể truyền (còn gọi là vectơ). Kĩ thuật gắn gen cần chuyển vào thể truyền được gọi là kĩ thuật tạo ADN tái tổ hợp. ADN tái tổ hợp là một phân tử ADN nhỏ được lắp ráp từ các đoạn ADN lấy từ các tế bào khác nhau (thể truyền và gen cần chuyển).

Thể truyền thực chất là một phân tử ADN nhỏ có khả năng nhân đôi một cách độc lập với hệ gen của tế bào cũng như có thể gắn vào hệ gen của tế bào. Thể truyền có thể là các plasmit, virut (thực chất là ADN của virut đã được biến đổi) hoặc thậm chí là một số NST nhân tạo (như đã làm ở nấm men). Plasmit là phân tử ADN nhỏ, dạng vòng, thường có trong tế bào chất của nhiều loài vi khuẩn. Plasmit có khả năng nhân đôi độc lập với hệ gen của tế bào. Trong một tế bào, mỗi loại plasmit thường có nhiều bản sao.

Để tạo ADN tái tổ hợp, chúng ta cần phải tách chiết được thể truyền và gen cần chuyển ra khỏi tế bào. Khi có được 2 loại ADN thì cần phải xử lí chúng bằng một loại enzim giới hạn (restrictaza) để tạo ra cùng một loại "đầu dính" có thể khớp nối các đoạn ADN với nhau và sau đó dùng một loại "keo dính" là enzim ligaza để gắn chúng lại thành ADN tái tổ hợp.

***b) Đưa ADN tái tổ hợp vào trong tế bào nhận***

Để đưa ADN tái tổ hợp vào trong tế bào, người ta có thể dùng muối $CaCl_2$ hoặc dùng xung điện để làm dãn màng sinh chất của tế bào, làm cho phân tử ADN tái tổ hợp dễ dàng đi qua màng.

*c) Phân lập dòng tế bào chứa ADN tái tổ hợp*

Khi chuyển ADN tái tổ hợp vào tế bào nhận, ta rất khó nhận biết được tế bào nào đã nhận được ADN tái tổ hợp, tế bào nào không nhận được. Để làm được điều này, các nhà khoa học phải chọn thể truyền có gen đánh dấu. Nhờ có các gen đánh dấu, người ta có thể biết được các tế bào có ADN tái tổ hợp, vì sản phẩm của các gen đánh dấu có thể dễ dàng được nhận biết bằng các kĩ thuật nhất định.

## II – ỨNG DỤNG CÔNG NGHỆ GEN TRONG TẠO GIỐNG BIẾN ĐỔI GEN

### 1. Khái niệm sinh vật biến đổi gen

Sinh vật biến đổi gen là sinh vật mà hệ gen của nó đã được con người làm biến đổi cho phù hợp với lợi ích của mình. Người ta có thể làm biến đổi hệ gen của một sinh vật theo 3 cách sau :

– Đưa thêm một gen lạ (thường là gen của một loài khác) vào hệ gen. Sinh vật có được gen của loài khác bằng cách này được gọi là sinh vật chuyển gen.

– Làm biến đổi một gen đã có sẵn trong hệ gen. Một gen nào đó của sinh vật có thể được làm biến đổi cho nó sản xuất nhiều sản phẩm hơn (ví dụ, tạo ra nhiều hoocmôn sinh trưởng hơn bình thường) hoặc làm cho nó được biểu hiện một cách khác thường (ví dụ, biểu hiện ở những mô mà bình thường nó không được biểu hiện).

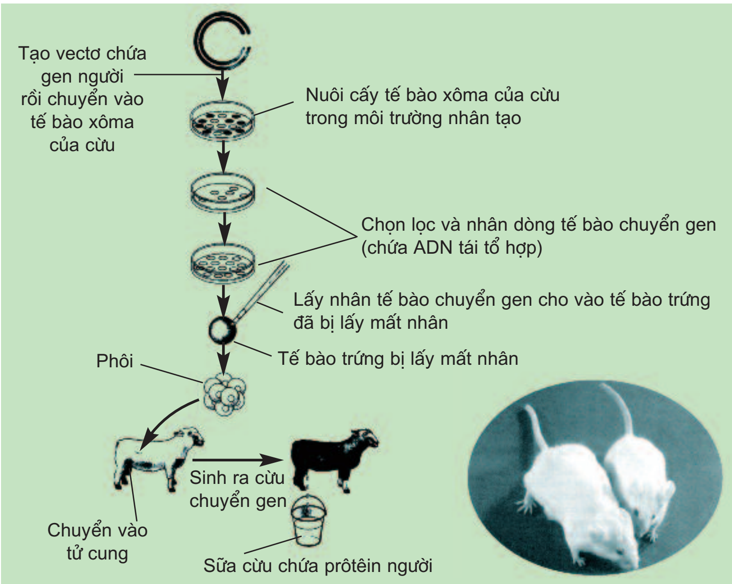
– Loại bỏ hoặc làm bất hoạt một gen nào đó trong hệ gen. Một gen không mong muốn nào đó của sinh vật được loại bỏ hoặc làm cho bất hoạt, ví dụ cà chua biến đổi gen có gen làm chín quả bị bất hoạt, vì thế quả cà chua có thể được vận chuyển đi xa hoặc bảo quản lâu dài mà không bị hỏng.

### 2. Một số thành tựu tạo giống biến đổi gen

*a) Tạo động vật chuyển gen*

Để tạo ra một con vật chuyển gen, người ta thường lấy trứng ra khỏi con vật nào đó rồi cho thụ tinh trong ống nghiệm. Sau đó, tiêm gen cần chuyển vào hợp tử và hợp tử phát triển thành phôi. Tiếp đến, cấy phôi đã được chuyển gen vào trong tử cung của con vật khác để nó mang thai và sinh đẻ bình thường. Nếu gen được chuyển gắn thành công vào hệ gen của hợp tử và phôi phát triển bình thường thì sẽ cho ra đời một con vật chuyển gen. Hình 20.1a tóm tắt quy trình chuyển gen prôtêin người vào cừu và hình 20.1b cho thấy chuột bạch chuyển gen có gen hoocmôn sinh trưởng của chuột cống nên có khối lượng gần gấp đôi so với con chuột bình thường cùng lứa. Đây là một trong những thử nghiệm chuyển gen thành công đầu tiên trên động vật.

**Hình 20.1.** a) Sơ đồ minh hoạ quá trình tạo cừu biến đổi gen sản sinh prôtêin người trong sữa ; b) Chuột nhắt chuyển gen chứa gen hoocmôn sinh trưởng của chuột cống (chuột to bên trái nặng 44g so với chuột cùng lứa bên phải nặng 26g)




a　　　　b

*b) Tạo giống cây trồng biến đổi gen*

Nhờ công nghệ gen, người ta có thể tạo ra nhiều giống cây trồng quý hiếm. Ví dụ, các nhà khoa học đã chuyển gen trừ sâu từ vi khuẩn vào cây bông và đã tạo được giống bông kháng sâu hại. Khi sâu ăn lá cây bông này, chất độc do gen của vi khuẩn tạo ra sẽ giết chết sâu. Các nhà khoa học cũng tạo được giống lúa "gạo vàng" có khả năng tổng hợp β – carôten (tiền chất tạo ra vitamin A) trong hạt.

Tạo giống cây biến đổi gen có sản phẩm được bảo quản tốt hơn cũng được các nhà khoa học quan tâm.

*c) Tạo dòng vi sinh vật biến đổi gen*

Công nghệ gen có thể được ứng dụng để tạo ra các dòng vi khuẩn mang gen của loài khác như gen insulin của người. Những dòng vi khuẩn này với khả năng sinh sản cao nên có thể nhanh chóng sản sinh ra một lượng lớn insulin làm thuốc chữa bệnh tiểu đường. Hiện nay, nhiều dòng vi sinh vật biến đổi gen đã được tạo ra nhằm phục vụ các mục đích khác nhau của con người, trong đó có việc làm sạch môi trường như phân huỷ rác thải, dầu loang,...

- *Công nghệ gen là quy trình công nghệ dùng để tạo ra các sinh vật biến đổi gen hoặc chuyển gen. Trong đó, chuyển gen từ tế bào này sang tế bào khác là quy trình then chốt.*
- *Công nghệ gen đã góp phần tạo ra các sinh vật biến đổi gen có những đặc tính quý hiếm có lợi cho con người.*
- *Sinh vật biến đổi gen là sinh vật mà hệ gen của nó đã được con người làm biến đổi cho phù hợp với lợi ích của mình.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Hãy chọn phương án trả lời đúng.
Người ta phải dùng thể truyền để chuyển một gen từ tế bào này sang tế bào khác là vì
   **A.** nếu không có thể truyền thì gen cần chuyển sẽ không chui vào được tế bào nhận.
   **B.** nếu không có thể truyền thì gen có vào được tế bào nhận cũng không thể nhân lên và phân li đồng đều về các tế bào con khi tế bào phân chia.
   **C.** nếu không có thể truyền thì khó có thể thu được nhiều sản phẩm của gen trong tế bào nhận.
   **D.** nếu không có thể truyền thì gen sẽ không thể tạo ra sản phẩm trong tế bào nhận.
2. Hệ gen của sinh vật có thể được biến đổi bằng những cách nào ?
3. Trình bày phương pháp tạo động vật chuyển gen và những thành tựu tạo giống động vật biến đổi gen.
4. Trình bày những thành tựu tạo giống cây trồng và vi sinh vật biến đổi gen.
5. Trong việc thay thế các gen gây bệnh ở người bằng các gen lành, tại sao các nhà khoa học lại nghiên cứu sử dụng virut làm thể truyền mà không dùng thể truyền là plasmit ?

## Em có biết ?

NHỮNG CON VẬT KÌ LẠ !

Bạn đã thấy có con dê nào sản xuất ra tơ nhện trong sữa của nó chưa ? Hình 20.2a chụp những con dê như vậy. Đó là những con dê biến đổi gen có chứa gen quy định prôtêin tơ nhện. Người ta có thể "kéo" tơ nhện từ sữa dê để sản xuất áo giáp chống đạn đấy !

Hình 20.2b cho thấy những con cừu có gen prôtêin huyết tương người. Prôtêin huyết tương người được cừu sản xuất và tiết vào sữa. Có thể tách chúng từ sữa để tạo các viên thuốc chữa bệnh cho con người.



a



b

**Hình 20.2. Những con vật kì lạ : a) Dê biến đổi gen ; b) Cừu biến đổi gen**

# Chương V
# DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

## Bài 21
## DI TRUYỀN Y HỌC

Di truyền y học là một bộ phận của Di truyền học người chuyên nghiên cứu phát hiện các nguyên nhân, cơ chế gây bệnh di truyền ở người và đề xuất các biện pháp phòng ngừa, cách chữa trị các bệnh di truyền ở người.

Chúng ta có thể chia các bệnh di truyền ở người thành 2 nhóm lớn xét ở cấp độ nghiên cứu : bệnh di truyền phân tử và các hội chứng di truyền liên quan đến các đột biến NST.

### I - BỆNH DI TRUYỀN PHÂN TỬ

Bệnh di truyền phân tử là những bệnh di truyền được nghiên cứu cơ chế gây bệnh ở mức độ phân tử. Phần lớn các bệnh di truyền kiểu này đều do các đột biến gen gây nên. Một số bệnh về hemôglôbin (Hb), về các yếu tố đông máu, các prôtêin huyết thanh, các hoocmôn,... được xếp vào nhóm này. Mức độ nặng nhẹ của bệnh tuỳ thuộc vào chức năng của từng loại prôtêin do gen đột biến quy định trong tế bào. Alen bị đột biến có thể hoàn toàn không tổng hợp được prôtêin, tăng hoặc giảm số lượng prôtêin hoặc tổng hợp ra prôtêin bị thay đổi chức năng dẫn đến làm rối loạn cơ chế chuyển hoá của tế bào và cơ thể.

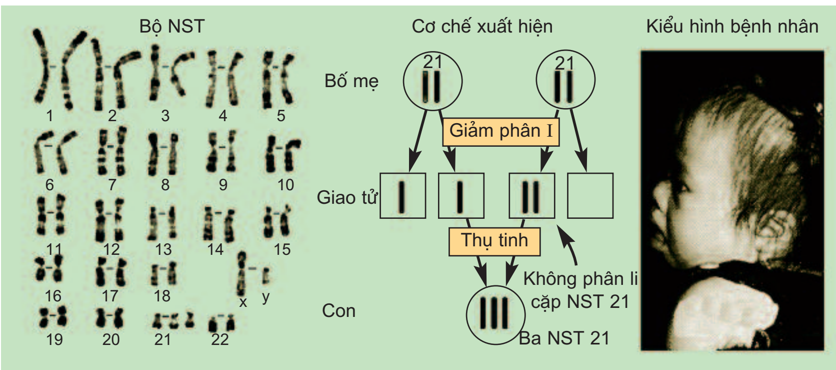
Hiện nay, nhiều bệnh di truyền đã được biết khá rõ về mặt cơ chế ở mức độ phân tử. Sau đây, chúng ta sẽ xem xét chi tiết về bệnh phêninkêto niệu.

Đây là một trong những bệnh gây rối loạn chuyển hoá các chất trong cơ thể người đã được biết rõ về cơ chế gây bệnh ở mức độ phân tử. Bệnh do đột biến ở gen mã hoá enzim xúc tác cho phản ứng chuyển hoá axit amin phêninalanin thành tirôzin trong cơ thể. Do gen đột biến không tạo ra được enzim có chức năng nên phêninalanin không được chuyển hoá thành tirôzin và axit amin này bị ứ đọng trong máu, chuyển lên não gây đầu độc tế bào thần kinh, làm bệnh nhân bị thiểu năng trí tuệ dẫn đến mất trí. Bệnh có thể được chữa trị nếu phát hiện được bệnh sớm ở trẻ em và bệnh nhân tuân thủ chế độ ăn kiêng với thức ăn chứa phêninalanin ở một lượng hợp lí. Vì phêninalanin là một loại axit amin không thay thế nên chúng ta không thể loại hoàn toàn axit amin này ra khỏi khẩu phần ăn.

## II – HỘI CHỨNG BỆNH LIÊN QUAN ĐẾN ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ

Các đột biến cấu trúc hay số lượng NST thường liên quan đến rất nhiều gen và gây ra hàng loạt tổn thương ở các hệ cơ quan của người bệnh nên thường được gọi là hội chứng bệnh.

Sau đây, chúng ta sẽ xem xét cụ thể về hội chứng Đao. Đây là hội chứng bệnh do thừa một NST số 21 trong tế bào. Người bệnh có tới 3 NST 21. Người mắc hội chứng Đao thường thấp bé, má phệ, cổ rụt, khe mắt xếch, lưỡi dày và hay thè ra, dị tật tim và ống tiêu hoá,...(hình 21.1). Khoảng 50% bệnh nhân chết trong 5 năm đầu. Hội chứng Đao là loại phổ biến nhất trong số các hội chứng do đột biến NST đã gặp ở người. Sở dĩ như vậy là do NST 21 rất nhỏ, chứa ít gen hơn phần lớn các NST khác nên sự mất cân bằng gen do thừa một NST 21 là ít nghiêm trọng hơn nên người bệnh còn sống được. Người ta nhận thấy có mối liên hệ khá chặt chẽ giữa tuổi mẹ với khả năng sinh con mắc hội chứng Đao. Tuổi mẹ càng cao thì tần số sinh con mắc hội chứng Đao càng lớn.




**Hình 21.1. Các điểm đặc trưng của hội chứng Đao**

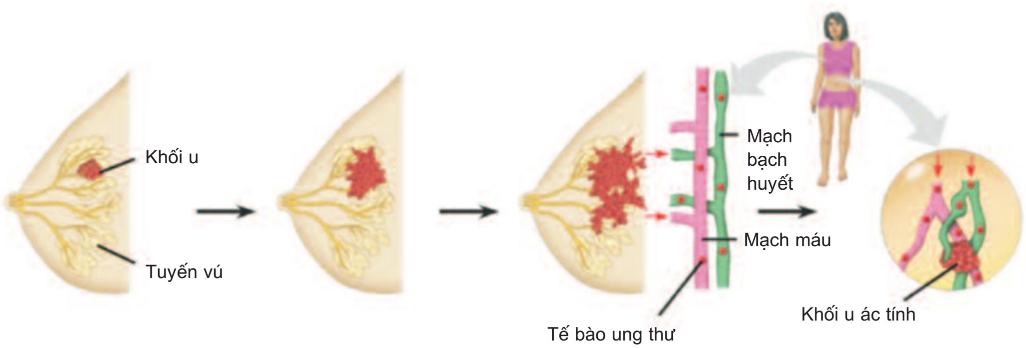
## III – BỆNH UNG THƯ

Ung thư là một loại bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể. Khối u được gọi là ác tính khi các tế bào của nó có khả năng tách khỏi mô ban đầu, di chuyển vào máu và đến các nơi khác trong cơ thể tạo nên nhiều khối u khác nhau.

Nguyên nhân và cơ chế gây ung thư còn chưa hoàn toàn được làm sáng tỏ. Tuy nhiên, người ta cũng biết được một số nguyên nhân khác nhau dẫn đến ung thư như do các đột biến gen, đột biến NST. Khi con người tiếp xúc với các tia phóng xạ, hoá chất gây đột biến, các virut gây ung thư,... thì các tế bào có thể bị các đột biến khác nhau. Có nhiều số liệu cho thấy khối u thường được phát triển từ một tế bào bị đột biến nhiều lần làm cho tế bào không còn khả năng đáp ứng lại cơ chế điều khiển phân bào của cơ thể dẫn đến phân chia liên tục. Tế bào khối u có thể là lành tính nếu nó không có khả năng di chuyển vào máu và đi đến các nơi khác nhau trong cơ thể. Những tế bào bị đột biến nhiều lần có thể trở thành ác tính nếu đột biến gen làm cho nó có khả năng tách khỏi mô ban đầu và di chuyển vào máu, tái lập các khối u ở nhiều nơi khác nhau gây nên cái chết cho bệnh nhân (hình 21.2).

Trong những năm gần đây, nhiều nghiên cứu tập trung vào 2 nhóm gen kiểm soát chu kì tế bào mà sự biến đổi của chúng sẽ dẫn đến ung thư :

– Các gen quy định các yếu tố sinh trưởng (các prôtêin tham gia điều hoà quá trình phân bào). Hoạt động của những gen này (còn được gọi là gen tiền ung thư) bình thường chịu sự điều khiển của cơ thể để chỉ tạo ra một lượng sản phẩm vừa đủ đáp ứng lại nhu cầu phân chia tế bào một cách bình thường. Khi bị đột biến, gen trở nên hoạt động mạnh hơn và tạo ra quá nhiều sản phẩm làm tăng tốc độ phân bào dẫn đến khối u tăng sinh quá mức mà cơ thể không kiểm soát được. Đột biến làm gen tiền ung thư chuyển thành gen ung thư thường là đột biến trội. Những gen ung thư loại này thường không được di truyền vì chúng xuất hiện ở các tế bào sinh dưỡng.




**Hình 21.2. Quá trình hình thành ung thư vú ở người**

– Trong tế bào của cơ thể người bình thường còn có các gen ức chế khối u làm cho các khối u không thể hình thành được. Tuy nhiên, nếu bị đột biến làm cho gen mất khả năng kiểm soát khối u thì các tế bào ung thư xuất hiện tạo nên các khối u. Loại đột biến này thường là đột biến lặn. Người ta đã biết được một số gen gây bệnh ung thư vú ở người thuộc loại này.

Bình thường, cả hai loại gen trên hoạt động hài hoà với nhau, song đột biến xảy ra trong những gen này có thể phá huỷ cơ chế điều hoà quá trình phân bào dẫn đến ung thư.

Bệnh ung thư hiện nay là một trong những bệnh nan y chưa có thuốc đặc trị. Người ta thường dùng tia phóng xạ hoặc hoá chất để diệt các tế bào khối u. Tuy nhiên, tia phóng xạ và hoá chất thường gây nên những tác dụng phụ rất nặng nề cho cơ thể người bệnh.

▼ *Chúng ta có thể làm gì để phòng ngừa các bệnh ung thư ?*

– *Bệnh phêninkêto niệu là một trong số nhiều bệnh di truyền do đột biến gen, đã được nghiên cứu rõ cơ chế gây bệnh ở mức độ phân tử. Do gen đột biến không tạo ra được enzim có hoạt tính nên cơ chất của enzim được tích tụ lại trong cơ thể làm tổn thương các tế bào thần kinh và các tế bào khác của cơ thể dẫn đến bệnh lí.*

– *Hội chứng Đao là một trong những hội chứng bệnh do đột biến số lượng NST. Việc dư thừa một NST đã tạo nên sự mất cân bằng gen ở hàng loạt các gen dẫn đến làm rối loạn một loạt các hệ cơ quan trong cơ thể. Vì vậy, hội chứng bệnh do đột biến NST thường gây nhiều dị dạng bẩm sinh và hay gây chết cho bệnh nhân hơn là bệnh do đột biến gen.*

– *Bệnh ung thư là một loại bệnh được gây nên bởi nhiều loại đột biến khác nhau (gồm cả các đột biến gen và đột biến NST) làm cho tế bào phân chia liên tục và có khả năng di chuyển vị trí tạo nên các khối u.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Hãy dùng sơ đồ tóm tắt cơ chế gây bệnh phêninkêto niệu ở người.
2. Trình bày cơ chế phát sinh hội chứng Đao.
3. Vì sao người ta không phát hiện được các bệnh nhân có thừa các NST số 1 hoặc số 2 (những NST có kích thước lớn nhất trong bộ NST) của người ?

4*. Nhiều loại bệnh ung thư xuất hiện là do gen tiền ung thư hoạt động quá mức gây ra quá nhiều sản phẩm của gen. Hãy đưa ra một số kiểu đột biến làm cho một gen bình thường (gen tiền ung thư) thành gen ung thư.

## Em có biết ?

LẬP BẢN ĐỒ VÀ GIẢI TRÌNH TỰ NST 21 Ở NGƯỜI

Dự án lập bản đồ NST 21 bắt đầu từ năm 1995 và hoàn tất vào tháng 5 năm 2000. Số lượng nuclêôtit đã được lập bản đồ và giải trình tự là 33,5 triệu cặp. Đã phát hiện 229 gen. Số lượng này so với 373 gen đã thấy trên NST 22 có kích thước tương tự đã chỉ ra rằng NST 21 chứa ít gen hơn NST 22. Ba NST 21 tạo nên hội chứng Đao, một khuyết tật di truyền phổ biến nhất liên quan đến sự chậm phát triển trí tuệ của 1/700 trẻ sơ sinh còn sống. Lượng gen tương đối thấp của NST 21 giải thích vì sao ba NST 21 là một trong số ít những dạng ba NST thường của người còn có khả năng sống.

Bài

22

# BẢO VỆ VỐN GEN CỦA LOÀI NGƯỜI VÀ MỘT SỐ VẤN ĐỀ XÃ HỘI CỦA DI TRUYỀN HỌC

## I – BẢO VỆ VỐN GEN CỦA LOÀI NGƯỜI

Các loại đột biến luôn phát sinh và chỉ một phần bị loại bỏ khỏi quần thể người bởi chọn lọc tự nhiên (CLTN) và các yếu tố ngẫu nhiên. Nhiều loại gen đột biến được di truyền từ thế hệ này sang thế hệ khác gây nên "gánh nặng di truyền" cho loài người. Vậy, có cách gì để hạn chế bớt gánh nặng di truyền này để bảo vệ vốn gen của loài người giúp giảm bớt các bệnh di truyền ?

Có thể tiến hành một số biện pháp sau :

### 1. Tạo môi trường sạch nhằm hạn chế các tác nhân đột biến

Sự phát triển mạnh mẽ của khoa học công nghệ đã đặt loài người trước những vấn đề biến đổi lâu dài của môi trường như ô nhiễm nguồn nước, đất và không khí. Tình trạng này làm cho con người phải tiếp xúc nhiều với các loại tác nhân đột biến. Ví dụ, việc chúng ta sử dụng quá nhiều thuốc bảo vệ thực vật, các chất diệt cỏ, các chất kích thích sinh trưởng,... đã và đang để lại những hậu quả nặng nề cho con người trong hiện tại và tương lai.

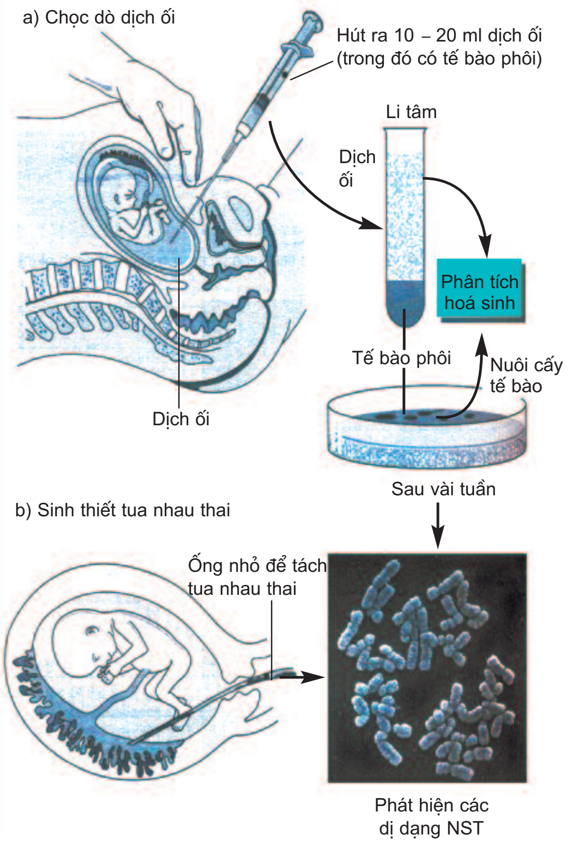
### 2. Tư vấn di truyền và việc sàng lọc trước sinh

Để tránh sinh ra những con người có khuyết tật di truyền thì việc phát hiện nguy cơ sinh con có khuyết tật di truyền cũng như phát hiện sớm những thai nhi có khuyết tật di truyền là điều cần thiết.

Công việc này có thể được thực hiện qua các chuyên gia được gọi là chuyên gia tư vấn di truyền. Việc tư vấn giúp đưa ra các tiên đoán và cho lời khuyên về khả năng mắc một bệnh di truyền nào đó ở đời con của các cặp vợ chồng mà bản thân họ hay một số người trong dòng họ đã mắc bệnh ấy. Công việc này giúp các cặp vợ chồng quyết định có sinh con tiếp hay không ? Nếu có thì cần phải làm gì để tránh cho ra đời những trẻ tật nguyền.

Để tiến hành tư vấn di truyền có kết quả cần chẩn đoán đúng bệnh và xây dựng được phả hệ của người bệnh. Nếu đúng là bệnh di truyền thì do đột biến trội hay lặn, liên kết với giới tính hay không,... từ đó có thể tính được xác suất sinh ra người con bị bệnh và đưa ra lời khuyên cho người được tư vấn.

Đối với những người có nguy cơ sinh con bị các khuyết tật di truyền mà vẫn muốn sinh con thì việc tư vấn để họ làm các xét nghiệm trước sinh là hết sức cần thiết. Xét nghiệm trước sinh là những xét nghiệm để biết xem thai nhi có bị bệnh di truyền nào đó hay không. Hai kĩ thuật phổ biến là chọc dò dịch ối và sinh thiết tua nhau thai để tách lấy tế bào phôi cho phân tích NST, phân tích ADN cũng như nhiều chỉ tiêu hoá sinh. Đây là sản phẩm của các gen đột biến ở thời gian đầu sau khi thụ thai để nếu cần thì cho ngưng thai kì (phá thai) vào lúc thích hợp giúp giảm thiểu việc sinh ra những trẻ tật nguyền (hình 22).




**Hình 22. Các kĩ thuật chẩn đoán trước sinh**

Bằng các kĩ thuật này có thể chẩn đoán sớm được nhiều bệnh di truyền. Kĩ thuật này đặc biệt hữu ích đối với một số bệnh di truyền phân tử làm rối loạn quá trình chuyển hoá trong cơ thể. Nếu được phát hiện sớm thì ngay sau khi sinh, chúng ta có thể áp dụng các biện pháp ăn kiêng hợp lí hoặc các biện pháp kĩ thuật thích hợp giúp hạn chế tối đa hậu quả xấu của các gen đột biến đối với cơ thể trẻ bị bệnh.

Hiện nay, người ta còn đề ra các chương trình kiểm tra trẻ sơ sinh nhằm phát hiện sớm các khuyết tật di truyền ở trẻ em khi vừa mới sinh ra để có biện pháp chăm sóc, chữa trị sớm giúp hạn chế tối đa tác động xấu của các khuyết tật di truyền đối với trẻ bị bệnh.

### 3. Liệu pháp gen – kĩ thuật của tương lai

Hiện nay, các nhà khoa học đang tiến hành nghiên cứu hoàn thiện các kĩ thuật thay thế các gen đột biến gây bệnh trong cơ thể người bằng các gen lành. Kĩ thuật chữa trị bệnh bằng thay thế gen được gọi là liệu pháp gen. Kĩ thuật này là một loại công nghệ di truyền. Về nguyên tắc, người ta sử dụng virut sống trong cơ thể người làm thể truyền sau khi đã loại bỏ những gen gây bệnh của virut. Sau đó, thể truyền được gắn gen lành (gen không bị đột biến) rồi cho xâm nhập vào tế bào của bệnh nhân. Tế bào mang ADN tái tổ hợp của bệnh nhân được đưa trở lại cơ thể để sinh ra các tế bào bình thường thay thế tế bào bệnh. Kĩ thuật này vẫn được coi là kĩ thuật của tương lai vì cần phải hoàn thiện nhiều trước khi có thể đưa vào chữa trị cho bệnh nhân. Một trong số những khó khăn mà kĩ thuật này gặp phải khi chèn gen lành vào hệ gen của người, virut có thể gây hư hỏng các gen khác (virut không thể chèn gen lành vào đúng vị trí của gen vốn có trên NST).

## II – MỘT SỐ VẤN ĐỀ XÃ HỘI CỦA DI TRUYỀN HỌC

Di truyền học đã đem lại rất nhiều lợi ích thiết thực cho loài người. Tuy nhiên, bên cạnh những mặt tích cực, người ta cũng đang lo ngại tới những vấn đề tiêu cực có thể xảy ra đối với loài người khi các kĩ thuật cao được phát minh và sử dụng ngày một nhiều.

### 1. Tác động xã hội của việc giải mã bộ gen người

Việc giải mã bộ gen người ngoài những việc tích cực mà nó đem lại cũng làm nảy sinh nhiều vấn đề tâm lí xã hội như :

– Liệu những hiểu biết về hồ sơ di truyền của mỗi cá nhân có cho phép tránh được bệnh tật di truyền hay chỉ đơn thuần thông báo về cái chết sớm có thể xảy ra và không thể tránh khỏi.

– Hồ sơ di truyền của mỗi người liệu có bị xã hội sử dụng để chống lại chính họ hay không ? (Vấn đề xin việc làm, hôn nhân,...).

### 2. Vấn đề phát sinh do công nghệ gen và công nghệ tế bào

Việc tạo các sinh vật biến đổi gen ngoài những lợi ích kinh tế và khoa học cũng nảy sinh nhiều vấn đề như các gen kháng thuốc kháng sinh từ sinh vật biến đổi gen có thể phát tán sang vi sinh vật gây bệnh cho người hay không ?

Ăn các sản phẩm từ sinh vật biến đổi gen có an toàn cho sức khoẻ con người và ảnh hưởng tới hệ gen của người không ? Các gen kháng thuốc diệt cỏ ở cây trồng biến đổi gen có phát tán sang cỏ dại hay không ? Các chất độc tiết ra từ cây chuyển gen kháng sâu hại có tác động tới những côn trùng có ích hay không ?

Ngoài ra, còn lo ngại rằng liệu con người có sử dụng kĩ thuật nhân bản vô tính để tạo ra người nhân bản hay không ?

### 3. Vấn đề di truyền khả năng trí tuệ

***a) Hệ số thông minh (IQ)***

Nhiều thử nghiệm đã được tiến hành để đánh giá khả năng trí tuệ của con người. Sự đánh giá dựa vào các trắc nghiệm với các bài tập có độ khó tăng dần thông qua các hình vẽ, các con số và các câu hỏi. Tổng trung bình của các lời giải được tính thống kê theo tuổi khôn (tuổi trí tuệ) chia cho tuổi sinh học và nhân với 100. Ví dụ, đứa trẻ 6 tuổi trả lời được các câu hỏi của trẻ 7 tuổi thì :

IQ = (7 : 6) x 100 = 117.

***b) Khả năng trí tuệ và sự di truyền***

Tính di truyền có ảnh hưởng ở mức độ nhất định tới khả năng trí tuệ.

Một số tác giả đánh giá sự di truyền khả năng trí tuệ qua IQ, một số khác cho rằng vấn đề phức tạp hơn nhiều, không thể chỉ dựa vào IQ. Có tác giả đã đưa ra số liệu chứng minh rằng IQ tăng khoảng 3 điểm trong một thập niên. Điều này cho thấy không thể chỉ căn cứ vào IQ để đánh giá sự di truyền khả năng trí tuệ.

### 4. Di truyền học với bệnh AIDS (Hội chứng suy giảm miễn dịch tập nhiễm)

▼*Nguyên nhân gây bệnh AIDS là gì ? Hậu quả của nó như thế nào ?*

Bệnh AIDS được gây nên bởi virut HIV.

Quá trình lây nhiễm của virut bắt đầu khi nó xâm nhập vào tế bào người. Hạt virut gồm hai phân tử ARN, các prôtêin cấu trúc và enzim đảm bảo cho sự lây nhiễm liên tục. Virut sử dụng enzim phiên mã ngược để tổng hợp mạch ADN trên khuôn ARN. Sau đó, cũng nhờ enzim này, từ mạch ADN vừa tổng hợp được dùng làm khuôn để tạo mạch ADN thứ hai. Phân tử ADN mạch kép được tạo ra sẽ xen vào ADN tế bào chủ nhờ enzim xen. Từ đây, ADN virut nhân đôi cùng với hệ gen người.

Trong quá trình lây nhiễm, sự tương tác giữa virut HIV và các tế bào chủ rất phức tạp do virut có hoạt động rất khác nhau tuỳ thuộc vào bản chất và hoạt tính của từng loại tế bào chủ. Virut có thể tiềm sinh vô hạn trong tế bào bạch cầu $T_h$, nhưng khi các tế bào này hoạt động thì chúng lập tức bị virut tiêu diệt. Trong một số tế bào khác như đại thực bào, bạch cầu đơn nhân, virut sinh sản chậm nhưng đều làm rối loạn chức năng của tế bào. Sự giảm sút số lượng cũng như chức năng của các tế bào này làm mất khả năng miễn dịch của cơ thể. Các vi sinh vật khác lợi dụng lúc cơ thể bị suy giảm miễn dịch để tấn công gây sốt, tiêu chảy, lao, ung thư, viêm màng não, mất trí,... dẫn đến cái chết không tránh khỏi. HIV/AIDS đã trở thành đại dịch làm kinh hoàng cả nhân loại.

– *Các quần thể người đang phải gánh chịu một số lượng lớn các bệnh di truyền. Để giảm bớt gánh nặng này cần tiến hành các biện pháp nhằm làm giảm các đột biến phát sinh cũng như ngăn chặn hoặc giảm số người bị các khuyết tật di truyền như tạo môi trường sạch, sử dụng tư vấn di truyền y học và chẩn đoán trước sinh,...*

– *Sự phát triển của Di truyền học cũng nảy sinh các vấn đề tâm lí trong xã hội như giải mã bộ gen người, mối hiểm hoạ có thể có khi sử dụng sản phẩm từ sinh vật biến đổi gen,...*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Gánh nặng di truyền trong các quần thể người được biểu hiện như thế nào ?

**2.** Để bảo vệ vốn gen của loài người cần tiến hành những biện pháp gì ?

**3.** Nêu một số vấn đề xã hội của Di truyền học.

**4.** Hãy chọn phương án trả lời đúng.

Trong chẩn đoán trước sinh, kĩ thuật chọc dò dịch ối nhằm khảo sát

**A.** tính chất của nước ối.

**B.** tế bào tử cung của người mẹ.

**C.** tế bào thai bong ra trong nước ối.

**D.** cả A và B.

Bài

# 23 ÔN TẬP PHẦN DI TRUYỀN HỌC

Học sinh tự ôn tập các kiến thức cơ bản, sau đó làm các bài tập cho trong bài để củng cố kiến thức.

## I – TÓM TẮT KIẾN THỨC CỐT LÕI

### DI TRUYỀN

#### 1. Cơ chế di truyền ở cấp phân tử

Di truyền là quá trình truyền đạt thông tin.

Thông tin về trình tự các axit amin trong chuỗi pôlipeptit được mã hoá trên gen (ADN) dưới dạng trình tự nuclêôtit theo một cách đặc biệt được gọi là mã di truyền. Mã di truyền là mã bộ ba. Mã di truyền trong một gen được đọc từ một điểm khởi đầu xác định và đọc theo từng bộ ba, không chồng gối lên nhau. Mã di truyền có tính đặc hiệu, tính phổ biến, tính thoái hoá.

Ở cấp phân tử, cơ chế di truyền thể hiện qua các cơ chế nhân đôi ADN, phiên mã và dịch mã. Thông tin di truyền được truyền từ tế bào mẹ sang tế bào con qua cơ chế nhân đôi ADN và được biểu hiện ra tính trạng qua cơ chế phiên mã và dịch mã.

Gen là một đoạn của phân tử ADN mang thông tin quy định một sản phẩm nhất định (sản phẩm của gen có thể là chuỗi pôlipeptit hoặc ARN).

ADN được nhân đôi theo nguyên tắc bổ sung và nguyên tắc bán bảo tồn.

Chỉ một trong hai mạch của gen được dùng làm khuôn để tổng hợp nên ARN. Phân tử ARN luôn được tổng hợp từ đầu 5’đến đầu 3’.

#### 2. Cơ chế di truyền ở cấp tế bào và cơ thể

Ở cấp tế bào, thông tin di truyền được tổ chức thành các NST. Mỗi NST chỉ chứa một phân tử ADN duy nhất. Mỗi gen chiếm một vị trí xác định trên NST.

Mỗi tế bào nhân sơ chứa một phân tử ADN lớn, dạng vòng. Phân tử ADN này chứa đầy đủ thông tin giúp cho tế bào có thể tồn tại và phát triển. Ngoài ra, một số tế bào nhân sơ có thể chứa các phân tử ADN dạng vòng nhỏ được gọi là các plasmit.

Tế bào nhân thực thường chứa rất nhiều NST. Mỗi NST thường tồn tại thành từng cặp tương đồng trong tế bào. Trên NST, phân tử ADN liên kết với các loại prôtêin khác nhau cũng như với các loại phân tử ARN khác nhau đảm bảo quá trình điều hoà hoạt động gen, điều hoà quá trình phân li các NST về các tế bào con trong quá trình phân bào.

Nguyên phân là cơ chế di truyền ở cấp tế bào ở các sinh vật nhân thực đảm bảo cho tế bào con có được đầy đủ thông tin di truyền như tế bào mẹ.

Nguyên phân kết hợp với giảm phân và thụ tinh là cơ chế duy trì bộ NST đặc trưng và ổn định của loài.

Sự phân li của các NST trong quá trình giảm phân chính là cơ chế ở cấp tế bào đảm bảo cho sự phân li của các alen.

Quy luật phân li của Menđen thực chất là sự phân li của các alen trong quá trình giảm phân. Các alen chỉ phân li độc lập trong quá trình giảm phân khi chúng nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau.

Bố, mẹ thực chất không truyền cho con những tính trạng đã có sẵn mà chỉ truyền cho con các alen.

Trong các môi trường khác nhau, một kiểu gen có thể biểu hiện ra những kiểu hình khác nhau. Nghiên cứu sự biểu hiện của một kiểu gen trong các điều kiện môi trường khác nhau cho ta biết về mức độ phản ứng của kiểu gen đó.

Các gen trong tế bào không trực tiếp tác động qua lại với nhau. Chỉ có sản phẩm của các gen có thể tương tác với nhau để tạo nên tính trạng.

Do đột biến gen nên một gen có thể tồn tại ở nhiều dạng khác nhau trong quần thể. Các dạng khác nhau của một gen được gọi là các alen. Hai alen của một gen có thể chỉ khác nhau bởi một cặp nuclêôtit. Các alen của cùng một gen có thể có các mối quan hệ tương tác theo các kiểu : trội–lặn hoàn toàn, trội không hoàn toàn hoặc đồng trội.

Các alen thuộc các gen khác nhau có thể tương tác với nhau theo nhiều cách khác nhau. Hai alen thuộc hai gen khác nhau được gọi là không alen với nhau. Chúng quy định các chuỗi pôlipeptit khác nhau.

Sự tương tác giữa các gen không alen với nhau có thể được phát hiện thông qua sự thay đổi tỉ lệ phân li kiểu hình kiểu Menđen (ví dụ, thay đổi tỉ lệ phân li kiểu hình 9 : 3 : 3 : 1).

Các gen nằm trên cùng một NST thường di truyền cùng nhau và tạo nên một nhóm gen liên kết. Liên kết gen giúp duy trì ổn định những nhóm gen thích nghi.

Trao đổi chéo có thể xảy ra giữa các gen nằm xa nhau trên một NST. Gen nằm càng xa nhau trên NST thì tần số hoán vị gen xảy ra càng cao và ngược lại.

Trao đổi chéo, sự phân li độc lập của các NST trong giảm phân và sự tổ hợp ngẫu nhiên của các giao tử trong quá trình thụ tinh là các cơ chế tạo nên biến dị tổ hợp ở các loài sinh sản hữu tính.

Các gen nằm trên NST giới tính thường di truyền cùng với giới tính.

Phương pháp lai thuận nghịch giúp phát hiện ra một gen nào đó nằm trên NST giới tính hay trên NST thường.

Sự khác biệt về cách thức di truyền của gen trên NST giới tính với gen trên NST thường là do NST giới tính ở giới này thì tồn tại thành cặp tương đồng nhưng ở giới kia thì không.

Gen không những tồn tại trong nhân tế bào, trên các NST mà còn tồn tại ở ngoài nhân, trong các bào quan như ti thể và lục lạp. Gen nằm trong ti thể hoặc lục lạp thường chỉ di truyền theo dòng mẹ. Nguyên nhân là do trong quá trình thụ tinh, tinh trùng hoặc hạt phấn hầu như không truyền ti thể cũng như lục lạp cho hợp tử.

### 3. Cơ chế di truyền ở cấp quần thể

Các đặc trưng di truyền của quần thể là tần số của các alen và tần số của các kiểu gen.

Tần số của các alen và thành phần kiểu gen của một quần thể thay đổi phụ thuộc nhiều vào cách thức sinh sản của các cá thể.

Quần thể tự phối hoặc giao phối gần duy trì tần số alen một cách không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác, trong khi đó thành phần kiểu gen lại bị thay đổi theo hướng tăng tần số kiểu gen đồng hợp tử và giảm tần số kiểu gen dị hợp tử.

Nếu không có các yếu tố làm thay đổi số alen của quần thể thì sự giao phối ngẫu nhiên của các cá thể trong quần thể ngẫu phối sẽ không làm thay đổi tần số alen cũng như thành phần kiểu gen của quần thể.

### 4. Ứng dụng di truyền học trong chọn giống

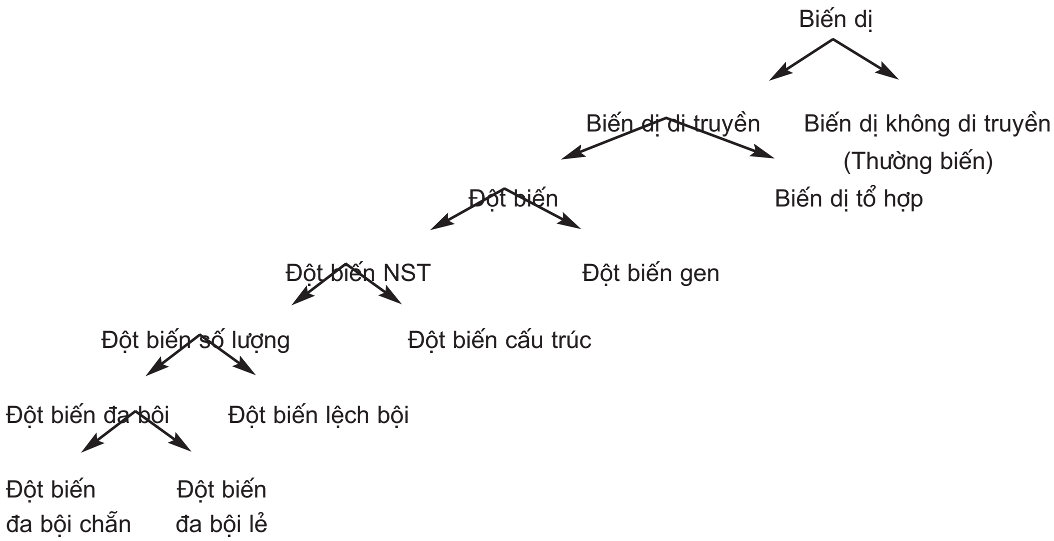
Chọn giống dựa trên nguồn biến dị tổ hợp : Bằng biện pháp lai tạo sau đó chọn lọc ở đời con các tổ hợp gen mong muốn, người ta có thể tạo ra các giống thuần chủng về một số đặc điểm nhất định. Việc lai tạo các tổ hợp gen nhất định với nhau có thể tạo ra đời con có ưu thế lai cao.

Dùng biện pháp gây đột biến, con người có thể tạo ra nhiều giống mới ở vi sinh vật và thực vật.

Bằng các phương pháp công nghệ sinh học, các nhà khoa học có thể tạo nên những sinh vật biến đổi gen có những đặc điểm quý hiếm chưa từng có trong tự nhiên.

## BIẾN DỊ

Các loại biến dị có thể được phân loại theo sơ đồ sau :




Học sinh có thể tự mình hệ thống hoá kiến thức trong phần biến dị bằng cách trả lời các câu hỏi sau :

### 1. Thường biến

- Khái niệm : Thường biến là gì ?
- Nguyên nhân phát sinh : Thường biến xuất hiện bằng cách nào ?
- Đặc điểm : Nêu các đặc điểm của thường biến.
- Vai trò và ý nghĩa : Thường biến có ý nghĩa gì đối với sinh vật trong quá trình tiến hoá ? Trong chọn giống ? Mức phản ứng là gì ? Có thể có lợi ích gì khi biết được mức phản ứng của một kiểu gen ?

### 2. Biến dị tổ hợp

- Khái niệm : Biến dị tổ hợp là gì ?
- Cơ chế phát sinh : Biến dị tổ hợp xuất hiện bằng các cơ chế nào ?
- Đặc điểm : Nêu các đặc điểm của biến dị tổ hợp.
- Vai trò và ý nghĩa : Biến dị tổ hợp có ý nghĩa gì đối với sinh vật trong quá trình tiến hoá ? Trong chọn giống ?

### 3. Đột biến gen

- Khái niệm : Đột biến gen là gì ?

– Nguyên nhân và cơ chế phát sinh : Nêu một số nguyên nhân làm xuất hiện đột biến gen ? Trình bày cơ chế dẫn đến đột biến thay thế cặp nuclêôtit này bằng cặp nuclêôtit khác ?

– Phân loại : Đột biến gen được phân thành những loại nào ?

– Đặc điểm : Nêu các đặc điểm của đột biến gen.

– Vai trò và ý nghĩa : Vai trò của đột biến gen trong quá trình tiến hoá ? Trong chọn giống ? Trong nghiên cứu di truyền ?

### 4. Đột biến cấu trúc NST

– Khái niệm : Thế nào là đột biến cấu trúc NST ?

– Nguyên nhân và cơ chế phát sinh : Nêu một số nguyên nhân làm xuất hiện đột biến cấu trúc NST ?

– Phân loại : Đột biến NST được phân thành những loại nào ?

– Đặc điểm : Nêu các đặc điểm của từng loại đột biến cấu trúc NST.

– Vai trò và ý nghĩa : Vai trò của đột biến NST trong quá trình tiến hoá ? Trong chọn giống ? Trong nghiên cứu di truyền ?

### 5. Đột biến lệch bội

– Khái niệm : Thế nào là đột biến lệch bội ?

– Nguyên nhân và cơ chế phát sinh : Nêu một số nguyên nhân làm xuất hiện đột biến lệch bội.

– Phân loại : Đột biến lệch bội được phân thành những loại nào ?

– Đặc điểm : Nêu các đặc điểm của từng loại đột biến lệch bội ?

– Vai trò và ý nghĩa : Vai trò của đột biến lệch bội trong quá trình tiến hoá ? Trong chọn giống ? Trong nghiên cứu di truyền ?

### 6. Đột biến đa bội

– Khái niệm : Thế nào là đột biến đa bội ?

– Nguyên nhân và cơ chế phát sinh : Nêu một số nguyên nhân làm xuất hiện đột biến đa bội.

– Phân loại : Đột biến đa bội NST được phân thành những loại nào ?

– Đặc điểm : Nêu các đặc điểm của từng loại đột biến đa bội.

– Vai trò và ý nghĩa : Vai trò của đột biến đa bội NST trong quá trình tiến hoá ? Trong chọn giống ? Trong nghiên cứu di truyền ?

## II – CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP

**1.** Hãy điền các chú thích thích hợp vào bên cạnh các mũi tên nêu trong sơ đồ dưới đây để minh hoạ quá trình di truyền ở mức độ phân tử :

ADN → mARN → pôlipeptit → prôtêin → tính trạng (hình thái, sinh lí,... )

**2.** Tại sao trong quá trình nhân đôi, mỗi mạch của phân tử ADN lại được tổng hợp theo một cách khác nhau ?

**3.** Hãy giải thích cách thức phân loại biến dị được nêu trong bài và cho biết đặc điểm của từng loại.

**4.** Cho 1 cây đậu Hà Lan có kiểu gen dị hợp tử với kiểu hình hoa đỏ tự thụ phấn. Ở đời sau, người ta lấy ngẫu nhiên 5 hạt đem gieo. Xác suất để cả 5 hạt cho ra cả 5 cây đều có hoa trắng là bao nhiêu ? Xác suất để trong số 5 cây con có ít nhất 1 cây hoa đỏ là bao nhiêu ?

**5.** Một số cặp vợ chồng bình thường sinh ra người con bị bệnh bạch tạng. Tỉ lệ người con bị bệnh bạch tạng chiếm khoảng 25% tổng số con của các cặp vợ chồng này. Những người bị bệnh bạch tạng lấy nhau thường sinh ra 100% số con bị bệnh bạch tạng. Tuy nhiên, trong một số trường hợp, hai vợ chồng cùng bị bệnh bạch tạng lấy nhau lại sinh ra người con bình thường. Hãy giải thích cơ sở di truyền học có thể có của hiện tượng này.

**6.** Tại sao bệnh di truyền do gen lặn liên kết với NST giới tính X ở người lại dễ được phát hiện hơn so với bệnh do gen lặn nằm trên NST thường ?

**7.** Một quần thể khi nào thì được gọi là cân bằng di truyền (cân bằng Hacđi – Vanbec) ?

**8.** Để tạo giống vi sinh vật, người ta hay dùng biện pháp gì ? Giải thích.

**9.** Những người có bộ NST : 44 NST thường + XXY hoặc 44 NST thường + XXXY đều là nam giới. Những người có bộ NST với 44 NST thường + X hoặc 44 NST thường + XXX đều là nữ giới. Từ thực tế này chúng ta có thể rút ra được kết luận gì ?

# Phần Sáu

# Tiến hoá



# Chương I

# BẰNG CHỨNG VÀ CƠ CHẾ TIẾN HOÁ

## Bài 24

## CÁC BẰNG CHỨNG TIẾN HOÁ

### I - BẰNG CHỨNG GIẢI PHẪU SO SÁNH

Các cơ quan ở các loài khác nhau được gọi là tương đồng nếu chúng được bắt nguồn từ cùng một cơ quan ở loài tổ tiên mặc dù hiện tại, các cơ quan này có thể thực hiện các chức năng rất khác nhau (hình 24.1). Cơ quan thoái hoá cũng là cơ quan tương đồng vì chúng được bắt nguồn từ một cơ quan ở một loài tổ tiên nhưng nay không còn chức năng hoặc chức năng bị tiêu giảm. Ví dụ, nhiều loài rắn vẫn còn dấu vết của các chi ở dạng cơ quan thoái hoá. Xương cùng, ruột thừa và răng khôn ở người cũng được xem là cơ quan thoái hoá. Những cơ quan thực hiện các chức năng như nhau nhưng không được bắt nguồn từ một nguồn gốc được gọi là cơ quan tương tự.

Sự tương đồng về nhiều đặc điểm giải phẫu giữa các loài là những bằng chứng gián tiếp cho thấy các loài sinh vật hiện nay đều được tiến hoá từ một tổ tiên chung.

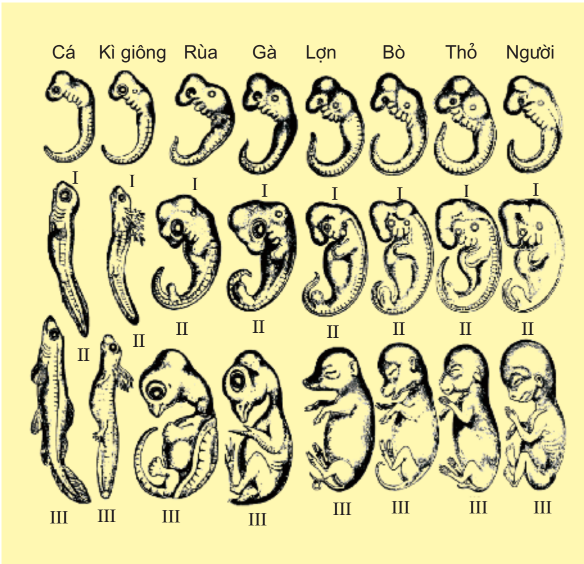
▼ *Quan sát hình 24.1 và cho biết xương chi của các loài động vật trong hình tương đồng với nhau như thế nào ? Những biến đổi ở xương bàn tay giúp mỗi loài thích nghi như thế nào ?*




**Hình 24.1.** Cấu trúc chi trước của mèo, cá voi, dơi và xương tay của người

## II – BẰNG CHỨNG PHÔI SINH HỌC

Nghiên cứu quá trình phát triển phôi của nhiều lớp động vật có xương sống, vào đầu thế kỉ XIX, V.Berơ (Baer) và Hêcken (Haeckel) đã nhận thấy các loài có các đặc điểm ở giai đoạn trưởng thành rất khác nhau lại có thể có các giai đoạn phát triển phôi rất giống nhau (hình 24.2). Ví dụ, phôi của cá, kì giông, rùa, gà cho tới các loài động vật có vú kể cả người, đều trải qua giai đoạn có các khe mang ; hay tim phôi trong giai đoạn phôi của các loài động vật có vú lúc đầu cũng có 2 ngăn như tim cá, sau đó mới phát triển thành 4 ngăn. Các loài có họ hàng càng gần gũi thì sự phát triển phôi của chúng càng giống nhau và ngược lại.




**Hình 24.2.** So sánh sự phát triển phôi của một số loài động vật có xương sống
(I, II, III : Các giai đoạn phát triển phôi)

## III – BẰNG CHỨNG ĐỊA LÍ SINH VẬT HỌC

Địa lí sinh vật học là môn khoa học nghiên cứu về sự phân bố địa lí của các loài trên Trái Đất. Các kết quả nghiên cứu về sự phân bố của các loài đã diệt vong cũng như các loài đang tồn tại có thể cung cấp bằng chứng cho thấy các loài sinh vật đều bắt nguồn từ tổ tiên chung.

Đacuyn là người đầu tiên nhận ra rằng các loài sinh vật trên các đảo có nhiều điểm giống với các loài trên đất liền gần kề nhất với đảo hơn là giống với các loài ở các nơi khác trên Trái Đất mà có cùng điều kiện khí hậu. Sự gần gũi về mặt địa lí giúp các loài dễ phát tán các loài con cháu của mình. Vì thế, sự giống nhau giữa các sinh vật chủ yếu là do chúng có chung một nguồn gốc hơn là do chúng sống trong những môi trường giống nhau. Trong một số trường hợp, sự giống nhau về một số đặc điểm giữa các loài không có họ hàng gần sống ở những nơi rất xa nhau là do kết quả của quá trình tiến hoá hội tụ (đồng quy). Do điều kiện sống giống nhau nên CLTN đã hình thành nên những quần thể sinh vật với các đặc điểm thích nghi giống nhau mặc dù chúng không có họ hàng trực tiếp với nhau.

## IV – BẰNG CHỨNG TẾ BÀO HỌC VÀ SINH HỌC PHÂN TỬ

Phân tích trình tự các axit amin của cùng một loại prôtêin hay trình tự các nuclêôtit của cùng một gen ở các loài khác nhau có thể cho ta biết mối quan hệ họ hàng giữa các loài. Những loài có quan hệ họ hàng càng gần thì trình tự các axit amin hay trình tự nuclêôtit càng có xu hướng giống nhau và ngược lại. Lí do là các loài vừa mới tách ra từ một tổ tiên chung nên chưa đủ thời gian để CLTN có thể phân hoá tạo nên sự sai khác lớn về cấu trúc phân tử.

Các tế bào của tất cả các loài sinh vật hiện nay đều sử dụng chung một loại mã di truyền, đều dùng cùng 20 loại axit amin để cấu tạo nên prôtêin,... chứng tỏ chúng tiến hoá từ một tổ tiên chung.

▼ *Hãy đưa ra các bằng chứng chứng minh ti thể và lục lạp được tiến hoá từ vi khuẩn.*

**Bảng 24. Sự sai khác về các axit amin trong chuỗi hemôglôbin giữa các loài trong bộ Linh trưởng**

| Các loài trong bộ Linh trưởng | Tinh tinh | Gôrila | Vượn Gibbon | Khỉ Rhezut | Khỉ sóc |
|---|---|---|---|---|---|
| Số axit amin khác so với người | 0 | 1 | 3 | 8 | 9 |

– *Sự tương đồng về một số đặc điểm giải phẫu giữa các loài là bằng chứng cho thấy chúng được tiến hoá từ một loài tổ tiên.*

– *Sự tương đồng về quá trình phát triển phôi ở một số loài động vật có xương sống cũng gián tiếp chứng minh các loài này có chung một tổ tiên.*

– *Nhiều loài phân bố ở các vùng địa lí khác nhau nhưng lại giống nhau về một số đặc điểm đã được chứng minh là chúng bắt nguồn từ một loài tổ tiên, sau đó phát tán sang các vùng khác. Điều này cũng cho thấy sự giống nhau giữa các loài chủ yếu là do có chung nguồn gốc hơn là do chịu sự tác động của môi trường.*

– *Sự tương đồng về nhiều đặc điểm ở cấp phân tử và tế bào cũng cho thấy các loài trên Trái Đất đều có chung tổ tiên.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Tại sao để xác định mối quan hệ họ hàng giữa các loài về các đặc điểm hình thái thì người ta lại hay sử dụng các cơ quan thoái hoá ?

**2.** Hãy tìm một số bằng chứng sinh học phân tử để chứng minh mọi sinh vật trên Trái Đất đều có chung một nguồn gốc.

**3.** Hai loài sinh vật sống ở các khu vực địa lí khác xa nhau (2 châu lục khác nhau) có nhiều đặc điểm giống nhau. Cách giải thích nào dưới đây về sự giống nhau giữa 2 loài là hợp lí hơn cả ?

**A.** Hai châu lục này trong quá khứ đã có lúc gắn liền với nhau.

**B.** Điều kiện môi trường ở hai khu vực giống nhau nên phát sinh đột biến giống nhau.

**C.** Điều kiện môi trường ở hai khu vực giống nhau nên CLTN chọn lọc các đặc điểm thích nghi giống nhau.

**D.** Cả B và C.

**4.** Tại sao những cơ quan thoái hoá không còn giữ chức năng gì lại vẫn được di truyền từ đời này sang đời khác mà không bị CLTN loại bỏ ?

Bài 25

# HỌC THUYẾT LAMAC VÀ HỌC THUYẾT ĐACUYN

## I - HỌC THUYẾT TIẾN HOÁ LAMAC

Lamac (Jean – Baptiste de Lamarck), Nhà Sinh học người Pháp (1744 – 1829) đã công bố học thuyết tiến hoá đầu tiên vào năm 1809. Lamac là một trong những người đầu tiên có được những bằng chứng chứng minh các loài sinh vật có thể biến đổi dưới tác động của môi trường chứ không phải các loài là bất biến. Ông đã giải thích cơ chế tiến hoá làm cho loài này biến đổi thành loài khác như sau :

– Sự thay đổi một cách chậm chạp và liên tục của môi trường sống là nguyên nhân phát sinh các loài mới từ một loài tổ tiên ban đầu.

– Cơ chế làm biến đổi loài này thành loài khác là do mỗi sinh vật đều chủ động thích ứng với sự thay đổi của môi trường bằng cách thay đổi tập quán hoạt động của các cơ quan. Cơ quan nào hoạt động nhiều thì cơ quan đó liên tục phát triển, còn cơ quan nào không hoạt động thì cơ quan đó dần dần tiêu biến.

– Những đặc điểm thích nghi được hình thành do sự tương tác của sinh vật với môi trường theo kiểu "sử dụng hay không sử dụng các cơ quan" luôn được di truyền cho các thế hệ sau.

Như vậy, theo Lamac, từ một loài tổ tiên ban đầu do môi trường thay đổi theo những hướng khác nhau nên lâu ngày, các sinh vật sẽ "tập luyện" để thích ứng với các môi trường mới và do vậy hình thành nên những loài khác nhau.

Để minh hoạ, Lamac đã giải thích sự hình thành loài hươu cao cổ từ loài hươu cổ ngắn như sau : Khi dưới thấp không còn lá cây (môi trường sống thay đổi), các con hươu đều phải chủ động vươn cổ lên để lấy được các lá cây trên cao (thay đổi tập quán hoạt động của cổ). Do cổ được hoạt động nhiều theo hướng vươn dài ra nên cổ hươu sẽ dài dần và đặc điểm này được truyền lại cho đời sau. Trong các thế hệ kế tiếp, lá cây dưới thấp ngày một khan hiếm hơn nên các con hươu lại tiếp tục vươn cổ để lấy được các lá ở trên cao hơn và cứ như vậy qua rất nhiều thế hệ, loài hươu có cổ ngắn dần dần thành loài hươu cao cổ.

▼ *Hãy chỉ ra những hạn chế trong học thuyết của Lamac.*

## II – HỌC THUYẾT TIẾN HOÁ ĐACUYN

Đacuyn (Charles Darwin) sinh năm 1809 tại Vương quốc Anh và mất năm 1882. Ngay từ hồi nhỏ, cậu bé Đacuyn đã rất say mê môn Sinh học và thích khám phá những bí ẩn của tự nhiên. Năm 22 tuổi, Đacuyn đã tham gia chuyến hành trình vòng quanh thế giới với mong muốn khám phá những bí mật của thế giới sống. Những quan sát thu được từ tự nhiên trong chuyến đi này đã giúp ông rất nhiều trong việc hình thành nên thuyết tiến hoá sau này. Năm 1859, Đacuyn công bố công trình "Nguồn gốc các loài" giải thích sự hình thành các loài từ một tổ tiên chung bằng cơ chế CLTN.

Để có thể hình dung Đacuyn đã hình thành học thuyết khoa học của mình như thế nào, Nhà Tiến hoá học nổi tiếng, Ơnxt Mayơ (Ernst Mayr) đã tóm tắt những quan sát và các suy luận của Đacuyn như sau :

– Tất cả các loài sinh vật luôn có xu hướng sinh ra một số lượng con nhiều hơn nhiều so với số con có thể sống sót đến tuổi sinh sản.

– Quần thể sinh vật có xu hướng duy trì kích thước không đổi trừ những khi có biến đổi bất thường về môi trường.

– Các cá thể của cùng một bố mẹ mặc dù giống với bố mẹ nhiều hơn so với cá thể không có họ hàng nhưng chúng vẫn khác biệt nhau về nhiều đặc điểm (Đacuyn gọi là các biến dị cá thể). Phần nhiều, các biến dị này được di truyền lại cho các thế hệ sau.

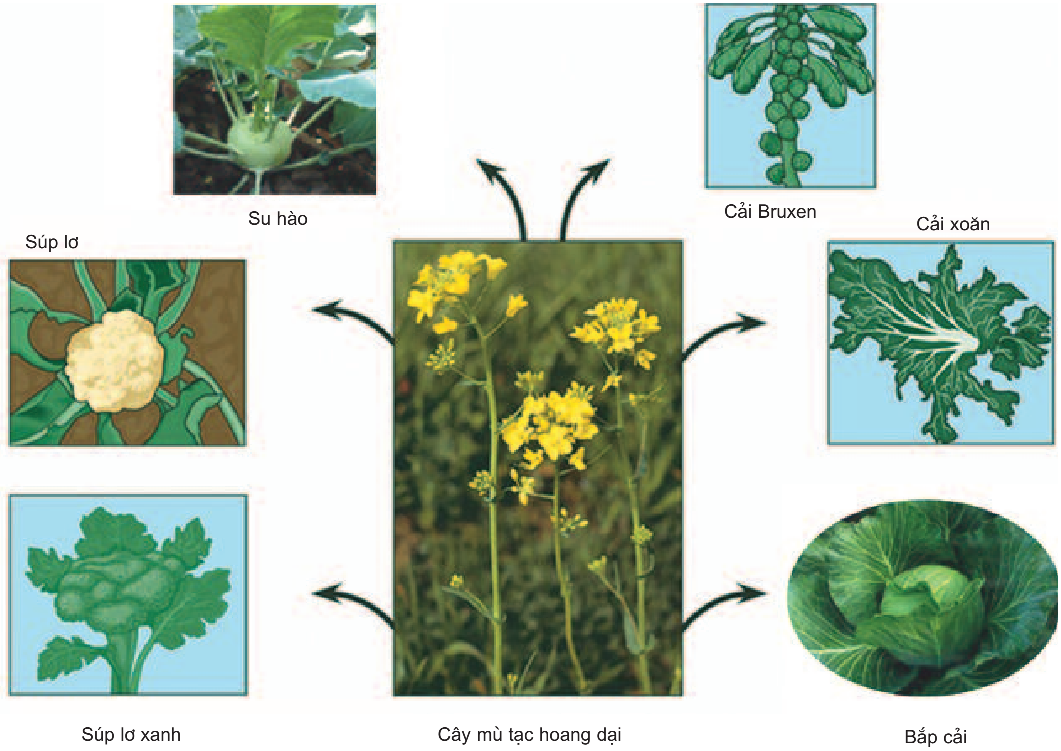
Từ các quan sát của mình, Đacuyn suy ra :

– Các cá thể sinh vật luôn phải đấu tranh với nhau để giành quyền sinh tồn (Đacuyn gọi là đấu tranh sinh tồn) và do vậy chỉ một số ít cá thể sinh ra được sống sót qua mỗi thế hệ.

– Trong cuộc đấu tranh sinh tồn, những cá thể sinh vật nào có biến dị di truyền giúp chúng thích nghi tốt hơn dẫn đến khả năng sống sót và khả năng sinh sản cao hơn cá thể khác thì những cá thể đó sẽ để lại nhiều con hơn cho quần thể. Theo thời gian, số lượng cá thể có các biến dị thích nghi sẽ ngày một tăng và số lượng cá thể có các biến dị không thích nghi sẽ ngày một giảm. Đacuyn gọi quá trình này là CLTN.

Quá trình CLTN về cơ bản cũng giống như quá trình chọn giống vật nuôi, cây trồng của con người (Đacuyn gọi là quá trình chọn lọc nhân tạo). Trong quá trình này, con người chủ động chọn ra những cá thể có các biến dị mà mình mong muốn

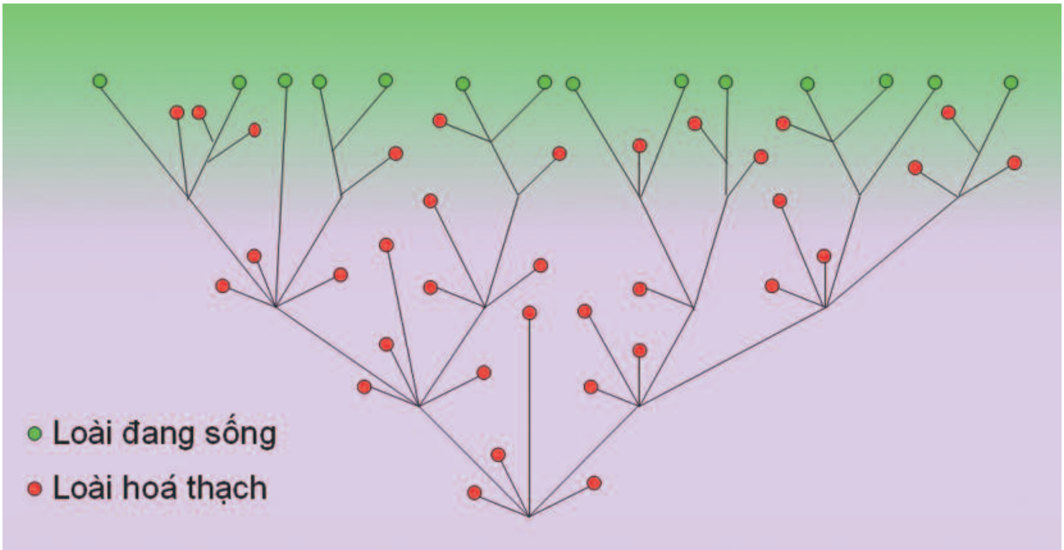
rồi cho chúng giao phối với nhau để tạo nên giống mới và loại đi những cá thể có các biến dị không mong muốn. Qua hàng nghìn năm chọn lọc, con người đã tạo ra rất nhiều loài vật nuôi và cây trồng từ một số ít các loài hoang dại mới được thuần dưỡng ban đầu (hình 25.1).




**Hình 25.1. Từ loài mù tạc hoang dại qua chọn lọc nhân tạo đã tạo ra nhiều loài rau khác nhau**

Đacuyn là người đầu tiên đã thu thập được rất nhiều bằng chứng về sự tiến hoá hình thành các loài sinh vật từ loài tổ tiên bằng cơ chế CLTN. Ông cho rằng, các loài trên Trái Đất đều được tiến hoá từ một tổ tiên chung, giống như các cành trên một cây đều bắt nguồn từ một gốc (hình 25.2). Các nhánh con trên một cành của "cây tiến hoá" đều có chung một nhánh (loài tổ tiên gần nhất), nhiều nhánh khác nhau lại có chung nhánh lớn hơn (loài tổ tiên xa hơn). Bên cạnh những nhánh tươi tốt đại diện cho các loài đang sinh sống, cũng có rất nhiều những cành đã chết tương ứng với các loài bị tuyệt chủng (hiện nay, người ta biết rằng có tới 99% các loài từng tồn tại trên Trái Đất đã bị tuyệt chủng).

Tóm lại, với cơ chế tiến hoá là CLTN, Đacuyn đã giải thích được sự thống nhất trong đa dạng của các loài sinh vật trên Trái Đất. Thống nhất vì chúng được bắt nguồn từ tổ tiên chung, còn đa dạng hay khác biệt nhau là do các loài đã tích luỹ được các đặc điểm thích nghi với các môi trường sống khác nhau qua hàng triệu năm tiến hoá.




**Hình 25.2. Sơ đồ tiến hoá phân nhánh theo thuyết Đacuyn**

- *Lamac đã thấy được các loài bị biến đổi dưới tác động của môi trường nhưng cơ chế mà Lamac đưa ra để giải thích cho những biến đổi đó lại không có cơ sở khoa học.*
- *Đacuyn đã đưa ra được cơ chế tiến hoá chính là CLTN, qua đó giải thích được sự thống nhất trong đa dạng của sinh giới. Các loài giống nhau là do được phát sinh từ 1 nguồn gốc chung.*
- *CLTN là sự phân hoá về khả năng sống sót và khả năng sinh sản của các cá thể trong quần thể. Đối tượng của CLTN là các cá thể nhưng kết quả của CLTN lại tạo nên loài sinh vật có các đặc điểm thích nghi với môi trường.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Hãy trình bày các luận điểm chính của học thuyết Lamac.
2. Hãy trình bày nội dung chính của học thuyết Đacuyn.
3. Nêu những khác biệt giữa học thuyết Đacuyn với học thuyết Lamac.
4. Trình bày sự khác biệt giữa CLTN và chọn lọc nhân tạo.
5. Câu nào trong số các câu dưới đây nói về CLTN là đúng với quan niệm của Đacuyn ?

   **A.** CLTN thực chất là sự phân hoá về khả năng sống sót của các cá thể.

   **B.** CLTN thực chất là sự phân hoá về khả năng sinh sản của các kiểu gen.

   **C.** CLTN thực chất là sự phân hoá về mức độ thành đạt sinh sản của các cá thể có các kiểu gen khác nhau.

   **D.** CLTN thực chất là sự phân hoá về khả năng sống sót và khả năng sinh sản của các cá thể.

## Em có biết ?



**Hình 25.3. Đacuyn khi công bố học thuyết tiến hoá**

OALAC (WALLACE) CŨNG LÀ ĐỒNG TÁC GIẢ CỦA THUYẾT CHỌN LỌC TỰ NHIÊN !

Có một điều thật thú vị là khi đang chuẩn bị công bố học thuyết tiến hoá bằng con đường CLTN thì Đacuyn nhận được một bản thảo đề xuất sự hình thành loài bằng CLTN của Oalac, một người mà Đacuyn không hề quen biết, đề nghị được góp ý. Hai tư tưởng lớn cùng gặp nhau và do vậy bạn bè của Đacuyn đã tổ chức công bố một bài báo chung cho Đacuyn và Oalac. Tuy nhiên, một năm sau (năm 1859), Đacuyn đã cho công bố công trình "Nguồn gốc các loài bằng con đường CLTN" với rất nhiều bằng chứng cho học thuyết của mình và vì thế Đacuyn được nhiều người biết tới.

# Bài 26 HỌC THUYẾT TIẾN HOÁ TỔNG HỢP HIỆN ĐẠI

## I – QUAN NIỆM TIẾN HOÁ VÀ NGUỒN NGUYÊN LIỆU TIẾN HOÁ

Vào những năm 40 của thế kỉ XX, Fisơ (Fisher), Handan (Haldane), Dobgianxki (T. Dobzhansky), Roaitơ (Wright), Mayơ (E. Mayr) và một số nhà khoa học khác đã cùng nhau xây dựng nên "Học thuyết tiến hoá tổng hợp hiện đại" (gọi tắt là tiến hoá tổng hợp). Được gọi là thuyết tổng hợp vì nó kết hợp cơ chế tiến hoá bằng CLTN của thuyết tiến hoá Đacuyn với các thành tựu của di truyền học và đặc biệt là di truyền học quần thể. Từ khi ra đời đến nay, thuyết tiến hoá tổng hợp luôn được bổ sung và hoàn thiện nhờ sự tiến bộ của khoa học sinh học. Vì vậy, SGK trình bày về các cơ chế tiến hoá theo quan niệm của thuyết tiến hoá tổng hợp đã được bổ sung và được hầu hết các nhà sinh học hiện nay thừa nhận.

### 1. Tiến hoá nhỏ và tiến hoá lớn

Theo quan niệm của học thuyết tiến hoá tổng hợp hiện đại, tiến hoá có thể chia thành 2 quá trình là tiến hoá nhỏ và tiến hoá lớn.

Tiến hoá nhỏ là quá trình làm biến đổi cấu trúc di truyền của quần thể (biến đổi về tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể). Quá trình tiến hoá nhỏ diễn ra trên quy mô của một quần thể và diễn biến không ngừng dưới tác động của các nhân tố tiến hoá. Sự biến đổi về tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể đến một lúc làm xuất hiện sự cách li sinh sản của quần thể đó với quần thể gốc mà nó được sinh ra thì loài mới xuất hiện. Như vậy, quần thể là đơn vị nhỏ nhất có thể tiến hoá và quá trình tiến hoá nhỏ kết thúc khi loài mới xuất hiện.

Tiến hoá lớn là quá trình biến đổi trên quy mô lớn, trải qua hàng triệu năm làm xuất hiện các đơn vị phân loại trên loài. Hình thành loài được xem là ranh giới giữa tiến hoá nhỏ và tiến hoá lớn.

### 2. Nguồn biến dị di truyền của quần thể

Tiến hoá sẽ không thể xảy ra nếu quần thể không có các biến dị di truyền. Di truyền học hiện đại nói chung và di truyền quần thể đã góp phần làm sáng tỏ nguồn biến dị di truyền của quần thể. Suy cho cùng, mọi biến dị trong quần thể đều được phát sinh do đột biến (còn gọi là biến dị sơ cấp), sau đó các alen được tổ hợp qua quá trình giao phối tạo nên các biến dị tổ hợp (biến dị thứ cấp). Ngoài ra, nguồn biến dị của một quần thể còn có thể được bổ sung bởi sự di chuyển của các cá thể hoặc các giao tử từ các quần thể khác vào.

Các công trình nghiên cứu cho thấy phần lớn các quần thể tự nhiên đều rất đa hình, tức là có nhiều biến dị di truyền.

## II – CÁC NHÂN TỐ TIẾN HOÁ

Quần thể sẽ không tiến hoá nếu tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể được duy trì không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác (cân bằng Hacđi – Vanbec). Quần thể chỉ tiến hoá khi thành phần kiểu gen hay cấu trúc di truyền của quần thể được biến đổi qua các thế hệ. Người ta gọi các nhân tố làm biến đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể là các nhân tố tiến hoá.

### 1. Đột biến

Đột biến là một loại nhân tố tiến hoá vì nó làm thay đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể.

Tần số đột biến gen tính trên mỗi gen trong một thế hệ dao động từ $10^{-6}$ đến $10^{-4}$. Như vậy, ở mỗi thế hệ, cứ khoảng một triệu giao tử sẽ có một giao tử mang một alen đột biến. Với tốc độ như vậy, đột biến gen làm thay đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể rất chậm và có thể coi như không đáng kể.

Mặc dù tần số đột biến ở từng gen thường rất nhỏ nhưng mỗi cá thể sinh vật có rất nhiều gen và quần thể lại có rất nhiều cá thể nên đột biến tạo nên rất nhiều alen đột biến trên mỗi thế hệ và là nguồn phát sinh các biến dị di truyền của quần thể. Đột biến cung cấp nguồn biến dị sơ cấp (các alen đột biến), quá trình giao phối tạo nên nguồn biến dị thứ cấp (biến dị tổ hợp) vô cùng phong phú cho quá trình tiến hoá.

### 2. Di – nhập gen

Các quần thể thường không cách li hoàn toàn với nhau và do vậy giữa các quần thể thường có sự trao đổi các cá thể hoặc các giao tử. Hiện tượng này được gọi là di – nhập gen hay dòng gen.

Các cá thể nhập cư có thể mang đến những alen mới làm phong phú vốn gen của quần thể hoặc mang đến các loại alen đã có sẵn trong quần thể và do vậy sẽ làm thay đổi thành phần kiểu gen và tần số alen của quần thể. Ngược lại, khi các cá thể di cư ra khỏi quần thể thì cũng làm cho thành phần kiểu gen và tần số alen của quần thể thay đổi.

### 3. Chọn lọc tự nhiên

Với kiến thức của di truyền học hiện đại, chúng ta có thể nói CLTN thực chất là quá trình phân hoá khả năng sống sót và khả năng sinh sản (hay phân hoá về mức độ thành đạt sinh sản) của các cá thể với các kiểu gen khác nhau trong quần thể.

Điều này có nghĩa là những cá thể nào có kiểu gen quy định kiểu hình giúp tăng khả năng sống sót và khả năng sinh sản thì cá thể đó sẽ có nhiều cơ hội đóng góp các gen của mình cho thế hệ sau. Ngược lại, những cá thể có kiểu gen quy định kiểu hình kém thích nghi và khả năng sinh sản kém thì tần số alen quy định các kiểu hình này sẽ ngày một giảm ở các thế hệ sau.

Như vậy, CLTN tác động trực tiếp lên kiểu hình và gián tiếp làm biến đổi tần số kiểu gen, qua đó làm biến đổi tần số alen của quần thể. Khi môi trường thay đổi theo một hướng xác định thì CLTN sẽ làm biến đổi tần số alen theo một hướng xác định. Vì vậy, CLTN quy định chiều hướng tiến hoá. Như vậy, CLTN là một nhân tố tiến hoá có hướng.

Kết quả của quá trình CLTN dẫn đến hình thành các quần thể có nhiều cá thể mang các kiểu gen quy định các đặc điểm thích nghi với môi trường.

CLTN làm thay đổi tần số alen nhanh hay chậm tuỳ thuộc vào các yếu tố :

– *Chọn lọc chống lại alen trội :* Trong trường hợp này, CLTN có thể nhanh chóng làm thay đổi tần số alen của quần thể vì gen trội biểu hiện ra kiểu hình ngay cả ở trạng thái dị hợp tử.

– *Chọn lọc chống lại alen lặn :* Chọn lọc đào thải alen lặn làm thay đổi tần số alen chậm hơn so với trường hợp chọn lọc chống lại alen trội vì alen lặn chỉ bị đào thải khi ở trạng thái đồng hợp tử. Chọn lọc không bao giờ loại hết alen lặn ra khỏi quần thể vì alen lặn có thể tồn tại với một tần số thấp ở trong các cá thể có kiểu gen dị hợp tử.

▼ *Giải thích tại sao CLTN làm thay đổi tần số alen của quần thể vi khuẩn nhanh hơn so với ở quần thể sinh vật nhân thực lưỡng bội.*

### 4. Các yếu tố ngẫu nhiên

Ngay cả khi đột biến không xảy ra cũng như không có CLTN và di – nhập gen thì thành phần kiểu gen và tần số alen của quần thể cũng có thể bị biến đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác bởi các yếu tố ngẫu nhiên. Sự biến đổi về thành phần kiểu gen và tần số alen của quần thể gây nên bởi các yếu tố ngẫu nhiên còn được gọi là sự biến động di truyền hay phiêu bạt di truyền.

Sự biến đổi một cách ngẫu nhiên về tần số alen và thành phần kiểu gen hay xảy ra đối với những quần thể có kích thước nhỏ. Với quần thể có kích thước càng nhỏ thì các yếu tố ngẫu nhiên càng dễ làm thay đổi tần số alen của quần thể và ngược lại. Yếu tố ngẫu nhiên gây nên sự biến đổi về tần số alen với một số đặc điểm chính sau :

– Thay đổi tần số alen không theo một chiều hướng nhất định.

– Một alen nào đó dù là có lợi cũng có thể bị loại bỏ hoàn toàn khỏi quần thể và một alen có hại cũng có thể trở nên phổ biến trong quần thể.

Một quần thể đang có kích thước lớn nhưng do các yếu tố thiên tai hoặc bất kì các yếu tố nào khác làm giảm kích thước của quần thể một cách đáng kể thì những cá thể sống sót có thể có vốn gen khác biệt hẳn với vốn gen của quần thể ban đầu.

Kết quả tác động của yếu tố ngẫu nhiên có thể dẫn đến làm nghèo vốn gen của quần thể, giảm sự đa dạng di truyền.

▼ *Tại sao những loài sinh vật bị con người săn bắt hoặc khai thác quá mức làm giảm mạnh về số lượng cá thể lại rất dễ bị tuyệt chủng ?*

### 5. Giao phối không ngẫu nhiên

Giao phối không ngẫu nhiên bao gồm các kiểu : tự thụ phấn, giao phối giữa các cá thể có cùng huyết thống (giao phối gần) và giao phối có chọn lọc. Giao phối có chọn lọc là kiểu giao phối trong đó các nhóm cá thể có kiểu hình nhất định thích giao phối với nhau hơn là giao phối với các nhóm cá thể có kiểu hình khác.

Giao phối không ngẫu nhiên không làm thay đổi tần số alen của quần thể nhưng lại làm thay đổi thành phần kiểu gen theo hướng tăng dần tần số kiểu gen đồng hợp tử và giảm dần tần số kiểu gen dị hợp tử. Vì thế, giao phối không ngẫu nhiên cũng được xem là một nhân tố tiến hoá.

Kết quả của giao phối không ngẫu nhiên dẫn đến làm nghèo vốn gen của quần thể, giảm sự đa dạng di truyền.

– *Tiến hoá nhỏ là quá trình làm biến đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể. Quần thể là đơn vị tồn tại nhỏ nhất của sinh vật có khả năng tiến hoá.*

– *Nhân tố tiến hoá là nhân tố làm biến đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể. Các nhân tố tiến hoá như đột biến, các yếu tố ngẫu nhiên, di – nhập gen và CLTN vừa làm thay đổi tần số alen vừa làm thay đổi thành phần kiểu gen của quần thể.*

– *CLTN là nhân tố tiến hoá chính hình thành nên các quần thể sinh vật thích nghi với môi trường.*

– *Giao phối không ngẫu nhiên là nhân tố tiến hoá chỉ làm thay đổi thành phần kiểu gen mà không làm thay đổi tần số alen của quần thể.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Tại sao đột biến gen thường có hại cho cơ thể sinh vật nhưng vẫn có vai trò quan trọng trong quá trình tiến hoá ?

   **I.** Tần số đột biến gen trong tự nhiên là không đáng kể nên tần số alen đột biến có hại là rất thấp.

   **II.** Gen đột biến có thể có hại trong môi trường này nhưng lại có thể vô hại hoặc có lợi trong môi trường khác.

   **III.** Gen đột biến có thể có hại trong tổ hợp gen này nhưng lại có thể trở nên vô hại hoặc có lợi trong tổ hợp gen khác.

   **IV.** Đột biến gen thường có hại nhưng nó thường tồn tại ở trạng thái dị hợp tử nên không gây hại.

   Câu trả lời đúng nhất là :

   **A.** I và II. **B.** I và III. **C.** III và IV. **D.** II và III.

2. Tại sao phần lớn đột biến gen đều có hại cho cơ thể sinh vật nhưng đột biến gen vẫn được coi là nguồn phát sinh các biến dị di truyền cho CLTN ?
3. Hiện tượng di – nhập gen ảnh hưởng như thế nào đến vốn gen và tần số alen của quần thể ?
4. Tại sao khi kích thước quần thể bị giảm mạnh thì tần số alen lại thay đổi nhanh chóng ?
5. Giao phối không ngẫu nhiên làm thay đổi thành phần kiểu gen của quần thể như thế nào ?

## Em có biết ?

TẠI SAO LẠI PHẢI THÀNH LẬP TRUNG TÂM CỨU HỘ ĐỘNG VẬT HOANG DÃ ?

Nhiều loài động vật hoang dã bị con người săn lùng quá mức nên số lượng cá thể của loài bị giảm mạnh, có khi chỉ còn vài chục con (ví dụ như voi, hổ và báo ở Việt Nam) dẫn đến nguy cơ bị tuyệt chủng là rất cao. Sự ra đời của các trung tâm cứu hộ nhằm giúp phục hồi số lượng cá thể của các loài hoang dại bằng cách nuôi dưỡng các động vật bị săn bắt, nhân số lượng các động vật trong khu bảo tồn rồi thả lại chúng vào trong tự nhiên. Nếu không có sự can thiệp kịp thời như vậy rất nhiều loài sẽ vĩnh viễn biến mất.

Bài

# 27 QUÁ TRÌNH HÌNH THÀNH QUẦN THỂ THÍCH NGHI

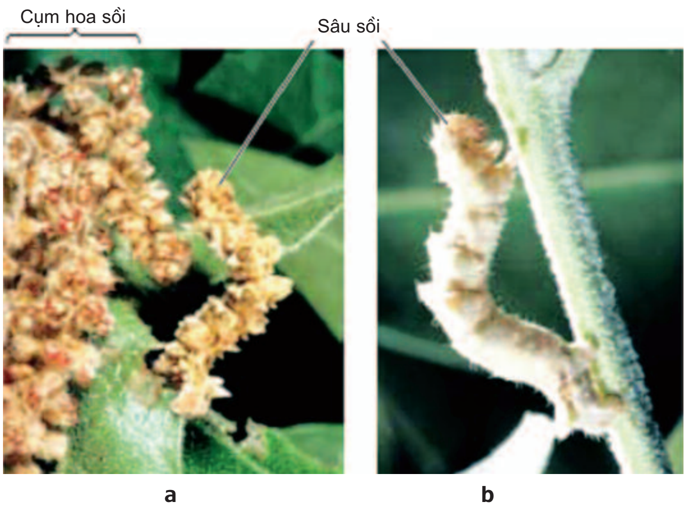
## I - KHÁI NIỆM ĐẶC ĐIỂM THÍCH NGHI

Trong bài trước chúng ta đã biết đối tượng của CLTN là cá thể. Những cá thể nào có được các đặc điểm giúp sinh vật thích nghi với môi trường làm tăng khả năng sống sót và khả năng sinh sản thì ở các thế hệ tiếp theo, những cá thể có các đặc điểm đó sẽ ngày càng phổ biến. Trong bài học này, chúng ta sẽ xem xét kĩ hơn các quá trình dẫn đến hình thành quần thể sinh vật có các đặc điểm thích nghi thể hiện qua các góc độ :

– Hoàn thiện khả năng thích nghi của các sinh vật trong quần thể từ thế hệ này sang thế hệ khác.

– Làm tăng số lượng cá thể có kiểu gen quy định kiểu hình thích nghi trong quần thể từ thế hệ này sang thế hệ khác.

Mặc dù khả năng thích nghi của sinh vật là tổng hợp của nhiều đặc điểm riêng rẽ nhưng ở mỗi sinh vật luôn có những đặc điểm chính giúp chúng sống sót tốt hơn. Những đặc điểm như vậy được gọi là các đặc điểm thích nghi (hình 27.1)




**Hình 27.1. Hai dạng thích nghi của cùng một loài sâu sồi : a) Sâu sồi mùa xuân ; b) Sâu sồi mùa hè**

▼ *Quan sát hình 27.1 và cho biết đặc điểm nào là đặc điểm thích nghi của con sâu trên cây sồi ? Giải thích.*

## II – QUÁ TRÌNH HÌNH THÀNH QUẦN THỂ THÍCH NGHI

### 1. Cơ sở di truyền của quá trình hình thành quần thể thích nghi

Quá trình CLTN luôn đào thải các cá thể có kiểu hình không thích nghi và do vậy làm tăng dần số lượng cá thể có kiểu hình thích nghi cũng như tăng dần mức độ hoàn thiện của các đặc điểm thích nghi từ thế hệ này sang thế hệ khác.

Các đặc điểm thích nghi, ví dụ như hình dạng, màu sắc của sâu bọ giúp chúng nguỵ trang trốn tránh được kẻ thù hay khả năng kháng thuốc của một số loài vi khuẩn,... được quy định bởi một hoặc một số gen khác nhau. Sự xuất hiện của một đặc điểm thích nghi nào đó nói riêng và bất kì đặc điểm di truyền nào nói chung trên cơ thể sinh vật là do kết quả của đột biến cũng như sự tổ hợp lại các gen (biến dị tổ hợp). Alen quy định một đặc điểm khi mới xuất hiện thường chỉ ở một hoặc một số rất ít cá thể. Nếu tính trạng do alen đột biến quy định đặc điểm nào đó giúp sinh vật thích nghi tốt với môi trường và do vậy có khả năng sinh sản tốt hơn thì alen đó sẽ ngày càng phổ biến hơn trong quần thể ở những thế hệ tiếp theo.

Tuy nhiên, khả năng thích nghi tốt với môi trường và để lại nhiều cho thế hệ sau thường không phải là một tính trạng đơn gen mà do rất nhiều gen cùng quy định. Vì vậy, quá trình hình thành quần thể thích nghi là quá trình tích luỹ các alen cùng tham gia quy định kiểu hình thích nghi. Môi trường chỉ đóng vai trò sàng lọc những cá thể có kiểu hình thích nghi trong số các kiểu hình có sẵn trong quần thể mà không tạo ra các đặc điểm thích nghi.

Để hiểu rõ hơn cơ chế di truyền dẫn đến hình thành quần thể thích nghi, chúng ta hãy xem xét một ví dụ cụ thể về khả năng kháng thuốc của loài vi khuẩn tụ cầu vàng gây bệnh cho người là *Staphylococcus aureus*. Từ năm 1941, người ta đã sử dụng pênixilin để tiêu diệt một cách rất có hiệu quả loài vi khuẩn này nhưng năm 1944 đã xuất hiện một số chủng kháng lại pênixilin và đến năm 1992 thì trên 95% các chủng vi khuẩn tụ cầu vàng trên thế giới đều kháng lại thuốc pênixilin và các thuốc khác có cấu trúc tương tự.

Khả năng kháng lại thuốc xuất hiện là do một số vi khuẩn tụ cầu vàng có gen đột biến làm thay đổi cấu trúc thành tế bào làm cho thuốc không thể bám vào thành tế bào. Gen đột biến kháng thuốc nhanh chóng lan rộng trong quần thể không chỉ bằng cách truyền từ tế bào vi khuẩn mẹ sang tế bào vi khuẩn con qua quá trình sinh sản (được gọi là truyền theo hàng dọc) mà còn truyền từ tế bào vi khuẩn này sang tế bào vi khuẩn khác (truyền theo hàng ngang). Sự lan truyền đó bằng các cơ chế

như biến nạp (gen kháng thuốc từ môi trường trực tiếp xâm nhập vào tế bào vi khuẩn mẫn cảm với thuốc) hoặc thông qua virut, gen kháng thuốc có thể được truyền từ vi khuẩn này sang vi khuẩn khác (tải nạp) của cùng một loài hoặc giữa các loài. Việc gia tăng áp lực chọn lọc, cụ thể ở đây là gia tăng liều lượng thuốc, sử dụng nhiều loại thuốc khác nhau đã nhanh chóng làm cho loài *Staphylococcus aureus* nói riêng và các loài vi khuẩn gây bệnh nói chung ngày càng có khả năng kháng lại nhiều loại thuốc kháng sinh khác nhau.

Tóm lại, quá trình hình thành quần thể thích nghi xảy ra nhanh hay chậm tuỳ thuộc vào : (1) quá trình phát sinh và tích luỹ các gen đột biến ở mỗi loài, (2) tốc độ sinh sản của loài, (3) áp lực CLTN.

Vi khuẩn có khả năng kháng thuốc nhanh vì hệ gen của mỗi tế bào chỉ có 1 phân tử ADN nên alen đột biến có thể biểu hiện ngay ra kiểu hình và quá trình sinh sản nhanh chóng đã tăng nhanh số lượng vi khuẩn có gen kháng thuốc. Hơn nữa, một số loại vi khuẩn lại được thêm gen kháng thuốc từ môi trường qua virut hoặc qua quá trình biến nạp.

### 2. Thí nghiệm chứng minh vai trò của CLTN trong quá trình hình thành quần thể thích nghi

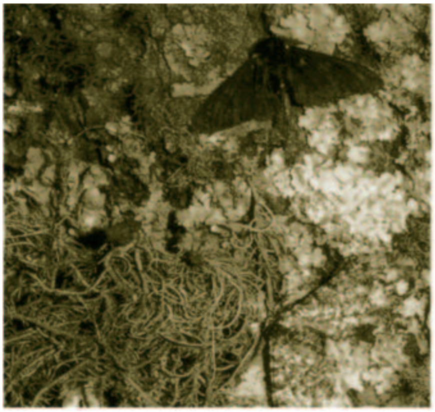
Như chúng ta đã thấy, CLTN chỉ đóng vai trò sàng lọc và giữ lại những cá thể có kiểu gen quy định kiểu hình thích nghi mà không tạo ra các kiểu gen thích nghi. Để làm sáng tỏ điều này, chúng ta hãy theo dõi thí nghiệm mà các nhà khoa học đã tiến hành trên loài bướm *Biston betularia*.

Hình 27.2 cho thấy loài bướm *Biston betularia* đã thích nghi như thế nào trong những vùng công nghiệp của nước Anh. Các nhà khoa học cho rằng khi chưa công nghiệp hoá, các rừng cây bạch dương còn chưa bị ô nhiễm nên cây có thân trắng. Do vậy, những con bướm trắng đậu trên thân cây màu trắng nên chim không phát hiện ra, trong khi đó những con bướm đen rất dễ bị chim phát hiện và tiêu diệt. Kết quả là số lượng bướm đen rất hiếm và quần thể gồm chủ yếu là bướm trắng.

Khi rừng cây bị khói từ các nhà máy làm cho thân cây bị bám muội đen thì những con bướm trắng đậu trên thân cây lại trở nên bất lợi vì dễ bị chim phát hiện và tiêu diệt nên số lượng bướm trắng giảm dần và bướm đen tăng lên. Để chứng minh điều này, một số nhà khoa học đã tiến hành nuôi các loại bướm đen và bướm trắng trong phòng thí nghiệm rồi đem thả chúng vào tự nhiên. Các thí nghiệm được tiến hành như sau :

– Thí nghiệm 1 : thả 500 bướm đen vào rừng cây bạch dương trồng trong vùng không bị ô nhiễm (thân cây có màu trắng). Sau một thời gian, người ta tiến hành bắt lại các con bướm ở vùng rừng này và nhận thấy hầu hết bướm bắt được đều là bướm trắng. Đồng thời, khi giải phẫu dạ dày của các con chim bắt được ở vùng này, người ta thấy chim bắt được bướm đen nhiều hơn hẳn so với bướm trắng.

– Thí nghiệm 2 : thả 500 bướm trắng vào rừng cây bạch dương trồng trong vùng bị ô nhiễm (thân cây có màu xám đen). Sau một thời gian, người ta tiến hành bắt lại các con bướm ở vùng rừng này và nhận thấy hầu hết bướm bắt được đều là bướm đen. Khi nghiên cứu thành phần thức ăn trong dạ dày của chim bắt ở vùng này, người ta thấy chim bắt được số lượng bướm trắng nhiều hơn hẳn so với số bướm đen.



a



b

**Hình 27.2. Bướm đen (a) và bướm trắng (b) trên thân cây bạch dương**

## III – SỰ HỢP LÍ TƯƠNG ĐỐI CỦA CÁC ĐẶC ĐIỂM THÍCH NGHI

Khả năng thích nghi của sinh vật với môi trường không phải là hoàn hảo. Để có được một đặc điểm thích nghi nào đó thì sinh vật thường phải trả giá ở các mức độ khác nhau.

Ví dụ : Một số quần thể của loài rắn, *Thamnophis sirtalis*, có khả năng kháng lại chất độc do con mồi (một loại kì giông nhỏ) của nó tiết ra. Những cá thể không có khả năng kháng độc sẽ bị chết ngay khi ăn phải loài kì giông độc này (chất độc làm liệt dây thần kinh cũng như sự co cơ). Tuy nhiên, những con rắn có khả năng kháng lại độc tố này lại có nhược điểm là sau khi ăn kì giông độc chúng không thể bò nhanh được như những con rắn không có khả năng kháng độc. Do vậy, những con rắn kháng độc lại dễ làm mồi cho các loài ăn rắn.

Như vậy, CLTN chọn lọc kiểu hình của một sinh vật theo kiểu "thoả hiệp". Điều này có nghĩa là CLTN duy trì một kiểu hình dung hoà với nhiều đặc điểm khác nhau. Ngoài ra, một đặc điểm có thể là thích nghi với môi trường này nhưng lại trở nên kém thích nghi trong môi trường khác.

Vì vậy, không thể có một sinh vật nào có nhiều đặc điểm thích nghi với nhiều môi trường khác nhau.

*– CLTN đóng vai trò sàng lọc và làm tăng số lượng cá thể có kiểu hình thích nghi tồn tại sẵn trong quần thể cũng như tăng cường mức độ thích nghi của các đặc điểm bằng cách tích luỹ các alen tham gia quy định các đặc điểm thích nghi.*

*– Quá trình hình thành quần thể thích nghi nhanh hay chậm phụ thuộc vào tốc độ sinh sản, khả năng phát sinh và tích luỹ các đột biến của loài cũng như phụ thuộc vào áp lực CLTN.*

*– Các đặc điểm thích nghi chỉ mang tính tương đối vì trong môi trường này thì nó có thể là thích nghi nhưng trong môi trường khác lại có thể không thích nghi.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Hãy sưu tập các hình ảnh về các đặc điểm thích nghi và giải thích đặc điểm đó đem lại giá trị thích nghi như thế nào đối với sinh vật đó.

**2.** Hãy đưa ra một giả thuyết giải thích quá trình hình thành một quần thể cây có khả năng kháng lại một loài côn trùng từ một quần thể ban đầu bị sâu phá hoại.

**3.** Tại sao các loài nấm độc lại thường có màu sắc sặc sỡ ?

**4.** Một số loài sinh vật có các đặc điểm giống các đặc điểm thích nghi của loài sinh vật khác, người ta gọi đó là các đặc điểm "bắt chước". Ví dụ một số loài côn trùng không có chất độc lại có màu sắc sặc sỡ giống màu sắc của loài côn trùng có chứa chất độc. Đặc điểm bắt chước đó đem lại giá trị thích nghi như thế nào đối với loài côn trùng không có chất độc tự vệ ?

**5.** Tại sao lúc đầu ta dùng một loại hoá chất thì diệt được tới trên 90% sâu tơ hại bắp cải nhưng sau nhiều lần phun thuốc thì hiệu quả diệt sâu của thuốc diệt lại giảm dần ?

# Bài 28 LOÀI

## I - KHÁI NIỆM LOÀI SINH HỌC

Năm 1942, Nhà Tiến hoá học Ơnxt Mayơ (Ernst Mayr) đã đưa ra khái niệm loài sinh học. Theo đó, loài là một hoặc một nhóm quần thể gồm các cá thể có khả năng giao phối với nhau trong tự nhiên và sinh ra đời con có sức sống, có khả năng sinh sản và cách li sinh sản với các nhóm quần thể khác. Khái niệm loài đề cập trong SGK là cách gọi ngắn gọn của khái niệm loài sinh học.

Khái niệm loài sinh học nhấn mạnh sự cách li sinh sản và đây là một tiêu chuẩn khách quan để xác định hai quần thể thuộc cùng một loài hay thuộc hai loài khác nhau. Hai quần thể thuộc cùng một loài chỉ trở thành hai loài mới nếu chúng trở nên cách li sinh sản với nhau.

Như vậy, để phân biệt hai quần thể có thuộc cùng một loài hay thuộc hai loài khác nhau thì việc sử dụng tiêu chuẩn cách li sinh sản là chính xác nhất, đặc biệt đối với trường hợp các loài thân thuộc có các đặc điểm hình thái rất giống nhau (loài đồng hình). Nếu các cá thể của hai quần thể có các đặc điểm hình thái giống nhau, sống trong cùng một khu vực địa lí nhưng không giao phối với nhau hoặc có giao phối nhưng lại sinh ra đời con bất thụ thì hai quần thể đó thuộc hai loài. Tuy nhiên, trên thực tế, việc sử dụng tiêu chuẩn cách li sinh sản để phân loại các loài là không đơn giản vì nhiều khi rất khó nhận biết được liệu hai quần thể đó trong tự nhiên có thực sự cách li sinh sản với nhau hay không và cách li ở mức độ nào. Các nhà khoa học đôi khi phải sử dụng biện pháp thụ tinh nhân tạo để xác định sự cách li sinh sản. Tiêu chuẩn cách li sinh sản cũng không thể ứng dụng đối với các loài sinh sản vô tính.

Vì vậy, để phân biệt loài này với loài kia, nhiều khi chúng ta phải sử dụng cùng lúc nhiều đặc điểm về hình thái, hoá sinh, phân tử,...

## II - CÁC CƠ CHẾ CÁCH LI SINH SẢN GIỮA CÁC LOÀI

Các cơ chế cách li sinh sản được hiểu là các trở ngại trên cơ thể sinh vật (trở ngại sinh học) ngăn cản các cá thể giao phối với nhau hoặc ngăn cản việc tạo ra con lai hữu thụ ngay cả khi các sinh vật này sống cùng một chỗ. Các cơ chế cách li sinh sản (gọi tắt là cơ chế cách li) được chia thành hai loại : cách li trước hợp tử và cách li sau hợp tử.

### 1. Cách li trước hợp tử

Những trở ngại ngăn cản các sinh vật giao phối với nhau được gọi là cơ chế cách li trước hợp tử. Đây thực chất là cơ chế cách li ngăn cản sự thụ tinh tạo ra hợp tử. Các loại cách li trước hợp tử gồm :

– *Cách li nơi ở (sinh cảnh) :* Mặc dù sống trong cùng một khu vực địa lí nhưng những cá thể của các loài có họ hàng gần gũi và sống ở những sinh cảnh khác nhau nên không thể giao phối với nhau.

– *Cách li tập tính :* Các cá thể của các loài khác nhau có thể có những tập tính giao phối riêng nên giữa chúng thường không giao phối với nhau.

– *Cách li thời gian (mùa vụ) :* Các cá thể thuộc các loài khác nhau có thể sinh sản vào những mùa khác nhau nên chúng không có điều kiện giao phối với nhau.

– *Cách li cơ học :* Các cá thể thuộc các loài khác nhau có thể có cấu tạo các cơ quan sinh sản khác nhau nên chúng không thể giao phối với nhau. Ví dụ, các cây khác loài có cấu tạo hoa khác nhau nên hạt phấn của loài cây này không thể thụ phấn cho hoa của loài cây khác.

### 2. Cách li sau hợp tử

Cách li sau hợp tử là những trở ngại ngăn cản việc tạo ra con lai hoặc ngăn cản việc tạo ra con lai hữu thụ. Ví dụ, cá thể của hai loài thân thuộc có thể giao phối với nhau tạo ra con lai nhưng con lai không có sức sống hoặc tạo ra con lai có sức sống nhưng do sự khác biệt về cấu trúc di truyền như số lượng, hình thái NST,... nên con lai giảm phân không bình thường, tạo ra giao tử bị mất cân bằng gen dẫn đến giảm khả năng sinh sản, thậm chí hoàn toàn bị bất thụ.

Tóm lại, các cơ chế cách li đóng một vai trò rất quan trọng trong quá trình tiến hoá hình thành loài cũng như duy trì sự toàn vẹn của loài (bảo toàn được những đặc điểm riêng của mỗi loài). Trong quá trình tiến hoá, từ một quần thể ban đầu tách ra thành hai hoặc nhiều quần thể khác nhau, nếu các nhân tố tiến hoá làm phân hoá vốn gen của các quần thể đến mức làm xuất hiện các cơ chế cách li sinh sản thì loài mới sẽ hình thành (xem bài 29 và 30).

– *Loài là một hoặc một nhóm quần thể gồm các cá thể có khả năng giao phối với nhau trong tự nhiên sinh ra đời con có sức sống và có khả năng sinh sản, cách li sinh sản với các nhóm quần thể khác.*

– *Để phân biệt loài này với loài kia, người ta có thể sử dụng các tiêu chuẩn về hình thái, hoá sinh hoặc kết hợp rất nhiều các tiêu chuẩn khác nhau. Tuy nhiên, đối với các loài sinh sản hữu tính, để xác định chính xác hai cá thể có thuộc cùng một loài hay không thì tiêu chuẩn cách li sinh sản là tiêu chuẩn chính xác và khách quan nhất.*

– *Các cơ chế cách li sinh sản là những trở ngại sinh học ngăn cản các sinh vật giao phối tạo ra đời con hữu thụ. Có 2 loại cơ chế cách li là cách li trước hợp tử và cách li sau hợp tử.*

*– Cơ chế cách li có vai trò quan trọng trong quá trình tiến hoá vì chúng ngăn cản các loài trao đổi vốn gen cho nhau, do vậy mỗi loài duy trì được những đặc trưng riêng.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Thế nào là loài sinh học ?
2. Nếu chỉ dựa vào các đặc điểm hình thái để phân loại các loài thì có chính xác không ? Giải thích.
3. Các nhà khoa học thường dùng tiêu chuẩn nào để phân biệt loài vi khuẩn này với loài vi khuẩn khác ? Giải thích.
4. Trình bày các cơ chế cách li và vai trò của chúng trong quá trình tiến hoá.
5. Hãy chọn phương án trả lời đúng nhất.
   Khi nào thì ta có thể kết luận chính xác hai cá thể sinh vật nào đó là thuộc hai loài khác nhau ?
   **A.** Hai cá thể đó sống trong cùng một sinh cảnh.
   **B.** Hai cá thể đó có nhiều đặc điểm hình thái giống nhau.
   **C.** Hai cá thể đó có nhiều đặc điểm hình thái và sinh hoá giống nhau.
   **D.** Hai cá thể đó không giao phối với nhau.

## Em có biết ?



a b c

TẠI SAO CÁC LOÀI KHÁC NHAU LẠI CẦN CÓ CÁC CÁCH "VE VÃN BẠN TÌNH" KHÁC NHAU ?

Ảnh trên cho thấy các loài ruồi giấm khác nhau có cách "ve vãn bạn tình" khác nhau. Ảnh (a), con đực "làm quen" với con cái từ phía sau để giao phối. Ảnh (b), con đực cong đuôi phun tín hiệu hoá học lên mình con cái để "dụ dỗ". Ảnh (c), con đực lại "xem mặt" con cái và biểu diễn vũ điệu rung cánh phát ra bài "tình ca". Điều gì sẽ xảy ra nếu không có các cách tiếp cận riêng cho loài như vậy ? Khi đó, các con ruồi đực sẽ lãng phí năng lượng để "tìm hiểu" nhầm con cái khác loài vì giữa các loài đã có sự cách li sinh sản.

Bài

# 29 QUÁ TRÌNH HÌNH THÀNH LOÀI

## I – HÌNH THÀNH LOÀI KHÁC KHU VỰC ĐỊA LÍ

### 1. Vai trò của cách li địa lí trong quá trình hình thành loài mới

Cách li địa lí là những trở ngại về mặt địa lí như sông, núi, biển,... ngăn cản các cá thể của các quần thể cùng loài gặp gỡ và giao phối với nhau. Do có các trở ngại về mặt địa lí, một quần thể ban đầu được chia thành nhiều quần thể cách li với nhau. Những quần thể nhỏ sống cách biệt trong các điều kiện môi trường khác nhau dần dần được CLTN và các nhân tố tiến hoá khác làm cho khác biệt về tần số alen và thành phần kiểu gen. Sự khác biệt về tần số alen được tích luỹ dần và đến một lúc nào đó có thể xuất hiện các trở ngại dẫn đến cách li sinh sản.

Hiện nay, các nhà khoa học cũng chưa biết được sự khác nhau về mặt di truyền lớn đến mức nào hoặc khác biệt như thế nào về tần số alen sẽ dẫn đến cách li sinh sản. Sự cách li địa lí chỉ góp phần duy trì sự khác biệt về tần số alen và thành phần kiểu gen giữa các quần thể được tạo ra bởi các nhân tố tiến hoá.

Sự cách li địa lí không phải là sự cách li sinh sản mặc dù do có sự cách li địa lí nên các cá thể của các quần thể cách li ít có cơ hội giao phối với nhau. Khi sự cách li sinh sản giữa các quần thể xuất hiện thì loài mới được hình thành.

Cách li sinh sản có thể nhận biết được khi các quần thể khác nhau sống cùng nhau nhưng vẫn không giao phối với nhau hoặc có giao phối với nhau nhưng không tạo ra đời con hoặc có tạo ra đời con nhưng lại bị bất thụ. Sự cách li sinh sản xuất hiện giữa các quần thể hoàn toàn mang tính ngẫu nhiên. Vì thế, có thể có những quần thể sống cách li với nhau về mặt địa lí rất lâu nhưng vẫn không hình thành nên loài mới.

Quần đảo có các điều kiện lí tưởng để một loài phát sinh thành nhiều loài khác nhau (hình 29). Mười ba loài chim sẻ trên quần đảo Galapagos mà Đacuyn mô tả được cho là đã được tiến hoá từ một số ít cá thể của một loài di cư từ đất liền ra đảo.

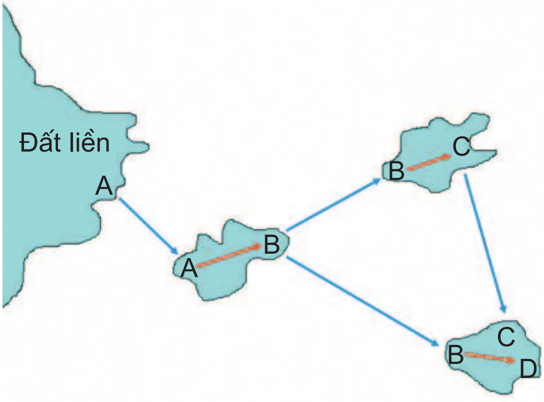
▼ *Giải thích quá trình hình thành loài trên hình 29 và cho biết tại sao trên các đảo đại dương lại hay tồn tại các loài đặc hữu (loài chỉ có ở một nơi nào đó mà không có ở nơi nào khác trên Trái Đất).*

Hình thành loài bằng con đường cách li địa lí hay xảy ra đối với các loài động vật có khả năng phát tán mạnh. Chính khả năng phát tán cao đã tạo điều kiện cho chúng dễ hình thành nên các quần thể cách li nhau về mặt địa lí dẫn đến hình thành loài mới.

Quá trình hình thành loài bằng con đường cách li địa lí thường xảy ra một cách chậm chạp qua nhiều giai đoạn trung gian chuyển tiếp.

Quá trình hình thành loài thường gắn liền với quá trình hình thành quần thể thích nghi. Ví dụ, khi một nhóm cá thể di cư đến vùng khác tương đối cách biệt tạo nên quần thể mới thì do có sự khác biệt về điều kiện môi trường nên CLTN thường dẫn đến hình thành quần thể sinh vật có các đặc điểm thích nghi mới.

Tuy nhiên, quá trình hình thành các quần thể với các đặc điểm thích nghi không nhất thiết dẫn đến hình thành loài mới. Ví dụ, các chủng tộc người hiện nay khác biệt nhau về nhiều đặc điểm hình thái, kích thước cơ thể, màu da,... là do thích nghi với các điều kiện môi trường khác nhau nhưng sự khác biệt về các đặc điểm thích nghi này chưa đủ dẫn đến cách li sinh sản nên các chủng tộc người hiện nay vẫn thuộc cùng một loài là *Homo sapiens*.




**Hình 29. Hình thành loài bằng cách li địa lí**

## 2. Thí nghiệm chứng minh quá trình hình thành loài bằng cách li địa lí

Đốtđơ (Dodd) ở Trường Đại học Yale (Mĩ) đã làm thí nghiệm để tìm hiểu xem các quần thể khi sống cách li trong những điều kiện sống khác nhau thì sự cách li sinh sản sẽ xuất hiện như thế nào. Bà đã chia một quần thể ruồi giấm, *Drosophila pseudo obscura*, thành nhiều quần thể nhỏ và nuôi bằng các môi trường nhân tạo khác nhau trong những lọ thuỷ tinh riêng biệt. Một số quần thể được nuôi bằng môi trường có chứa tinh bột, một số khác được nuôi bằng môi trường có chứa đường mantôzơ.

Sau nhiều thế hệ sống trên các môi trường khác nhau, từ một quần thể ban đầu đã tạo nên 2 quần thể thích nghi với việc tiêu hoá tinh bột và tiêu hoá đường mantôzơ. Sau đó, Đốtđơ đã cho hai loại ruồi này sống chung với nhau và xem chúng có giao phối ngẫu nhiên với nhau hay không. Bà đã nhận thấy "ruồi mantôzơ" có xu hướng thích giao phối với "ruồi mantôzơ" hơn là với "ruồi tinh bột". Trong khi đó, "ruồi tinh bột" có xu hướng thích giao phối với "ruồi tinh bột" hơn là với "ruồi mantôzơ".

Như vậy, sự cách li về mặt địa lí (sống ở trong các lọ khác nhau) và sự khác biệt về điều kiện môi trường sống (tinh bột và đường mantôzơ) đã làm xuất hiện sự cách li về tập tính giao phối dẫn đến cách li sinh sản giữa 2 quần thể ruồi.

Ta giải thích như thế nào về hiện tượng này ?

Một giả thuyết về gen đa hiệu được các nhà khoa học đưa ra. Các gen giúp ruồi tiêu hoá được tinh bột và đường mantôzơ có tác động đồng thời lên tập tính giao phối của ruồi. Ruồi giấm có tập tính thu hút bạn tình bằng vũ điệu đặc thù cùng với sự rung cánh phát ra những bản "tình ca" nhưng không quên gửi đi các tín hiệu mùi vị hoá học từ lớp vỏ kitin của mình. Có lẽ các alen quy định sự tiêu hoá các loại đường nhất định cũng đồng thời ảnh hưởng đến việc quy định thành phần hoá học của vỏ kitin và do đó quy định tập tính giao phối của chúng.

Như vậy, CLTN làm phân hoá về tần số alen giữa hai quần thể làm cho chúng thích nghi với việc tiêu hoá các loại thức ăn khác nhau. Việc tiêu hoá thức ăn khác nhau đó lại dẫn đến tích luỹ thành phần hoá học khác nhau trong vỏ kitin. Kết quả là thành phần hoá học khác nhau của vỏ kitin làm xuất hiện các mùi khác nhau dẫn đến sự giao phối có chọn lọc và sự cách li sinh sản được hình thành.

– *Cách li địa lí là những trở ngại địa lí làm cho các cá thể của các quần thể bị cách li và không thể giao phối với nhau. Cách li địa lí có vai trò duy trì sự khác biệt về vốn gen giữa các quần thể do các nhân tố tiến hoá tạo ra.*
– *Do các quần thể được sống cách biệt trong những khu vực địa lí khác nhau nên CLTN và các nhân tố tiến hoá khác có thể tạo nên sự khác biệt về vốn gen giữa các quần thể. Khi sự khác biệt về di truyền giữa các quần thể được tích tụ dẫn đến xuất hiện sự cách li sinh sản thì loài mới được hình thành.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Giải thích vai trò của cách li địa lí trong quá trình hình thành loài mới.

**2.** Tại sao quần đảo lại được xem là phòng thí nghiệm nghiên cứu quá trình hình thành loài mới ?

**3.** Tại sao cách li địa lí lại là cơ chế chủ yếu dẫn đến hình thành loài mới ở động vật ?

**4.** Câu nào dưới đây nói về vai trò của sự cách li địa lí trong quá trình hình thành loài là đúng nhất ?

**A.** Không có sự cách li địa lí thì không thể hình thành loài mới.
**B.** Cách li địa lí có thể dẫn đến hình thành loài mới qua nhiều giai đoạn trung gian chuyển tiếp.
**C.** Cách li địa lí luôn luôn dẫn đến cách li sinh sản.
**D.** Môi trường địa lí khác nhau là nguyên nhân chính dẫn đến phân hoá thành phần kiểu gen của các quần thể cách li.

# Bài 30 QUÁ TRÌNH HÌNH THÀNH LOÀI (tiếp theo)

## II – HÌNH THÀNH LOÀI CÙNG KHU VỰC ĐỊA LÍ

Sự cách li địa lí là rất cần thiết cho quá trình hình thành loài mới. Tuy nhiên, các loài mới cũng có thể được hình thành mà không cần có các trở ngại về địa lí, miễn là giữa các quần thể có các trở ngại dẫn đến cách li sinh sản. Có nhiều cơ chế làm cho một quần thể của một loài được phân hoá thành nhiều quần thể phân bố liền kề nhau, thậm chí trên cùng một khu vực địa lí nhưng lại cách li sinh sản với nhau. Sau đây chúng ta sẽ xem xét một số cơ chế chính.

### 1. Hình thành loài bằng cách li tập tính và cách li sinh thái

***a) Hình thành loài bằng cách li tập tính***

Trong một hồ ở châu Phi, người ta thấy có 2 loài cá rất giống nhau về các đặc điểm hình thái và chỉ khác nhau về màu sắc, một loài màu đỏ và một loài có màu xám. Mặc dù cùng sống trong một hồ nhưng chúng không giao phối với nhau. Tuy nhiên, khi các nhà khoa học nuôi các cá thể của 2 loài này trong một bể cá có chiếu ánh sáng đơn sắc làm chúng trông cùng màu thì các cá thể của 2 loài lại giao phối với nhau và sinh con.

Người ta cho rằng 2 loài này được tiến hoá từ một loài ban đầu theo cách sau : thoạt đầu, những cá thể đột biến có màu sắc khác biệt dẫn đến thay đổi về tập tính giao phối, nên các cá thể có cùng màu sắc thích giao phối với nhau hơn (giao phối có lựa chọn) mà ít giao phối với cá thể bình thường. Lâu dần, sự giao phối có lựa chọn này tạo nên một quần thể cách li về tập tính giao phối với quần thể gốc. Quá trình này cứ tiếp diễn và cùng với các nhân tố tiến hoá khác làm phân hoá vốn gen của quần thể, dẫn đến sự cách li sinh sản với quần thể gốc và loài mới dần được hình thành. Có thể nói, hai loài cá mô tả ở trên đang trên con đường tách biệt hẳn nhau.

Như vậy, nếu các cá thể của một quần thể do đột biến có được kiểu gen nhất định làm thay đổi một số đặc điểm liên quan tới tập tính giao phối thì những cá thể đó sẽ có xu hướng giao phối với nhau tạo nên quần thể cách li với quần thể gốc. Lâu dần, sự khác biệt về vốn gen do giao phối không ngẫu nhiên cũng như các nhân tố tiến hoá khác cùng phối hợp tác động có thể sẽ dẫn đến sự cách li sinh sản và hình thành nên loài mới.

*b) Hình thành loài bằng cách li sinh thái*

Nếu hai quần thể của cùng một loài sống trong một khu vực địa lí nhưng ở hai ổ sinh thái khác nhau thì lâu dần cũng có thể dẫn đến cách li sinh sản và hình thành loài mới. Đó là vì những cá thể sống cùng nhau trong một sinh cảnh thường giao phối với nhau và ít khi giao phối với các cá thể thuộc ổ sinh thái khác. Trường hợp này hay xảy ra đối với các loài động vật ít di chuyển.

Ví dụ, một loài côn trùng luôn sinh sống trên loài cây A, sau đó do quần thể phát triển mạnh, một số côn trùng phát tán sang sinh sống ở loài cây B (do chúng có các gen đột biến giúp khai thác được nguồn thức ăn từ loài cây B) trong cùng khu vực địa lí. Các cá thể di cư đó sinh sản, hình thành nên quần thể mới và những cá thể này thường xuyên giao phối với nhau hơn là giao phối với các cá thể của quần thể gốc (sống ở loài cây A). Lâu dần, các nhân tố tiến hoá tác động làm phân hoá vốn gen của hai quần thể. Đến một lúc nào đó, nếu sự khác biệt về vốn gen làm xuất hiện sự cách li sinh sản thì loài mới hình thành.

### 2. Hình thành loài nhờ cơ chế lai xa và đa bội hoá

Nhiều loài thực vật có họ hàng gần gũi có thể thụ phấn cho nhau tạo nên con lai có sức sống. Tuy nhiên, con lai khác loài hầu hết đều bất thụ. Các loài cây tứ bội có thể lai với loài lưỡng bội cho ra con lai tam bội. Con lai tam bội bị bất thụ nhưng nếu chúng ngẫu nhiên có được khả năng sinh sản vô tính thì quần thể cây tam bội cũng là một loài mới. Một số loài động vật như loài thằn lằn *C. sonorae* được hình thành bằng cách này và gồm toàn các con cái tam bội có kiểu gen y hệt nhau do chúng sinh sản theo kiểu trinh sản. Các con cái tam bội đẻ ra trứng rồi từ trứng phát triển thành con non mà không cần có sự thụ tinh.

Trường hợp con lai khác loài được đột biến làm nhân đôi toàn bộ số lượng NST (đa bội hoá hay còn gọi là song nhị bội hoá) thì cũng xuất hiện loài mới. Loài mới lúc này thực sự có các bộ NST lưỡng bội của cả loài bố và loài mẹ nên chúng có thể giảm phân bình thường và hoàn toàn hữu thụ. Loài mới đa bội sẽ trở nên cách li sinh sản với hai loài bố và mẹ vì khi giao phối trở lại chúng sẽ tạo ra các con lai bất thụ.

Năm 1928, Kapetrenco đã tiến hành lai cây cải bắp (loài *Brassica* có 2n = 18 NST) với cây cải củ (loài *Raphanus* có 2n =18 NST) với hi vọng tạo ra được loài cây mới có rễ là cải củ còn phần trên cho cải bắp. Đây là hai loài có họ hàng gần nên có thể giao phấn với nhau và cho ra con lai. Hầu hết con lai khác loài được tạo ra này đều bị bất thụ. Tuy nhiên, một số rất ít cây lai lại hữu thụ do ngẫu nhiên đột biến xảy ra làm tăng gấp đôi bộ NST của con lai (con lai chứa 18 NST của cải bắp và 18 NST của cải củ). Như vậy, loài mới đã được tạo ra. Rất không may là rễ của nó lại là rễ cải bắp còn lá lại là lá của cải củ.

Các nhà khoa học cho rằng loài lúa mì trồng hiện nay *(Triticum aestivum)* cũng được hình thành bằng cách lai xa kèm theo đa bội hoá nhiều lần. Hình 30 dưới đây mô tả giả thuyết về quá trình hình thành loài lúa mì này.

Loài lúa mì *(Triticum monococcum)* (hệ gen AA với 2n = 14) x Lúa mì hoang dại *(Aegilops speltoides)* (hệ gen BB với 2n = 14)

↓

Con lai có hệ gen AB với 2n = 14, bị bất thụ

↓ Gấp đôi số lượng NST

Lúa mì hoang dại *(Aegilops squarrosa)* (hệ gen DD, 2n =14) x Loài lúa mì *(Triticum dicoccum)* (hệ gen AABB, 4n = 28)

↓

Con lai có hệ gen ABD với 3n = 21, bất thụ

↓ Gấp đôi số lượng NST

Lúa mì *(Triticum aestivum)*
(hệ gen AABBDD với 6n = 42)

**Hình 30. Sơ đồ mô tả quá trình hình thành loài lúa mì hiện nay từ các loài lúa mì hoang dại**

Các nhà khoa học ước tính có tới 75% các loài thực vật có hoa và tới 95% các loài dương xỉ được hình thành bằng cách lai khác loài, sau đó con lai được đa bội hoá. Nhiều loài thực vật có nguồn gốc đa bội có ý nghĩa kinh tế lớn như lúa mì, chuối, củ cải đường, khoai tây.

▼ *Tại sao lai xa và đa bội hoá nhanh chóng tạo nên loài mới ở thực vật nhưng ít xảy ra ở các loài động vật ?*

– *Cách li tập tính và cách li sinh thái có thể dẫn đến hình thành loài mới.*

– *Lai xa kèm theo đa bội hoá góp phần hình thành nên loài mới trong cùng một khu vực địa lí vì sự sai khác về NST đã nhanh chóng dẫn đến sự cách li sinh sản.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Từ một loài sinh vật, không có sự cách li về mặt địa lí có thể hình thành nên các loài khác nhau được không ? Giải thích.

2. Loài bông trồng ở Mĩ có bộ NST 2n = 52 trong đó có 26 NST lớn và 26 NST nhỏ. Loài bông của châu Âu có bộ NST 2n = 26 gồm toàn NST lớn. Loài bông hoang dại ở Mĩ có bộ NST 2n = 26 NST nhỏ. Hãy giải thích cơ chế hình thành loài bông trồng ở Mĩ có bộ NST 2n = 52.

3. Giải thích cơ chế hình thành loài mới bằng con đường lai xa và đa bội hoá.

4. Tại sao lại phải bảo vệ sự đa dạng sinh học của các loài cây hoang dại cũng như các giống cây trồng nguyên thuỷ ?

5. Hãy chọn phương án trả lời đúng nhất.

   Từ quần thể cây 2n, người ta tạo ra được quần thể cây 4n. Quần thể cây 4n có thể xem là một loài mới vì

   **A.** quần thể cây 4n có sự khác biệt với quần thể cây 2n về số lượng NST.

   **B.** quần thể cây 4n không thể giao phấn được với các cây của quần thể cây 2n.

   **C.** quần thể cây 4n giao phấn được với các cây của quần thể cây 2n cho ra cây lai 3n bị bất thụ.

   **D.** quần thể cây 4n có các đặc điểm hình thái như kích thước các cơ quan sinh dưỡng lớn hơn hẳn các cây của quần thể 2n.

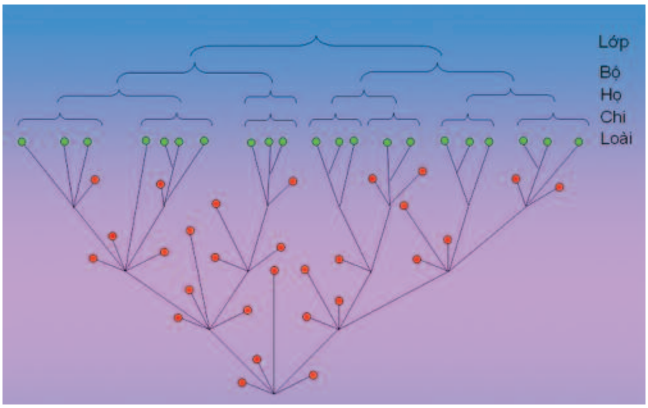
## Bài 31

# TIẾN HOÁ LỚN

Trong các bài trước chúng ta đã xem xét các cơ chế làm biến đổi thành phần kiểu gen và tần số alen của quần thể (tiến hoá nhỏ) dẫn đến hình thành các loài. Bài này tập trung tìm hiểu về tiến hoá lớn với những nghiên cứu quá trình hình thành các đơn vị trên loài, mối quan hệ tiến hoá giữa các loài nhằm làm sáng tỏ sự phát sinh và phát triển của toàn bộ sinh giới trên Trái Đất.

## I – TIẾN HOÁ LỚN VÀ VẤN ĐỀ PHÂN LOẠI THẾ GIỚI SỐNG

Những nghiên cứu tiến hoá lớn như nghiên cứu hoá thạch giúp tìm hiểu về lịch sử hình thành các loài cũng như các nhóm loài trong quá khứ kết hợp với các nghiên cứu phân loại sinh giới thành các đơn vị phân loại như loài, chi, bộ, họ,... Sự phân loại đó dựa trên mức độ giống nhau về các đặc điểm hình thái, hoá sinh và sinh học phân tử giúp chúng ta có thể phác hoạ nên cây phát sinh chủng loại (sơ đồ dạng cây mô tả mối quan hệ họ hàng giữa các loài sinh vật). Các nhóm loài khác nhau có thể được phân loại thành các nhóm phân loại trên loài như : chi, họ, bộ,... dựa trên nguyên tắc các loài có chung một số đặc điểm (họ hàng gần) tạo nên một chi, nhiều chi có chung những đặc điểm nhất định tạo nên một họ và nhiều họ có chung một số đặc điểm tạo nên một bộ,... (hình 31.1). Tốc độ tiến hoá hình thành loài ở các nhóm sinh vật khác nhau là khác nhau. Ví dụ, những loài cá phổi gần như không thay đổi suốt 150 triệu năm nay hay các loài ếch nhái cũng rất ít thay đổi mặc dù có thời gian tiến hoá dài hơn nhiều so với các loài động vật có vú. Trong khi đó, các loài động vật có vú lại tiến hoá nhanh tạo nên rất nhiều loài với các đặc điểm hình thái khác biệt hẳn nhau.




**Hình 31.1. Cách thức phân loại các cấp tổ chức trên loài**

Những nghiên cứu về tiến hoá lớn cho thấy một số chiều hướng tiến hoá như sau :

– Các loài sinh vật đều được tiến hoá từ tổ tiên chung theo kiểu tiến hoá phân nhánh tạo nên một thế giới sinh vật vô cùng đa dạng. Sự đa dạng về các loài có được là do tích luỹ dần các đặc điểm thích nghi trong quá trình hình thành các loài.

– Một số nhóm sinh vật đã tiến hoá tăng dần mức độ tổ chức của cơ thể từ đơn giản đến phức tạp. Một số khác lại tiến hoá theo kiểu đơn giản hoá mức độ tổ chức cơ thể thích nghi với điều kiện môi trường. Một số nhóm sinh vật, như các loài vi khuẩn, vẫn giữ nguyên cấu trúc cơ thể đơn bào nhưng đã được tiến hoá theo hướng đa dạng hoá các hình thức chuyển hoá vật chất thích nghi cao độ với các ổ sinh thái khác nhau.

Tóm lại, quá trình tiến hoá của sinh giới là quá trình thích nghi với môi trường sống.

## II – MỘT SỐ NGHIÊN CỨU THỰC NGHIỆM VỀ TIẾN HOÁ LỚN

Các nhà khảo cổ học đã và đang cố gắng tiến hành nhiều thí nghiệm tìm hiểu về quá trình hình thành loài cũng như nghiên cứu về cách thức, hoàn cảnh làm xuất hiện các đặc tính mới, cấu trúc mới.

Năm 1988, Borax (Boraas) và các cộng sự đã làm thí nghiệm với tảo lục đơn bào, *Chlorella vulgaris*. Họ đã nuôi tảo này trong môi trường có chứa loài thiên địch chuyên ăn tảo. Sau một vài thế hệ, trong môi trường đã xuất hiện các khối tế bào hình cầu và sau khoảng 20 thế hệ, hầu hết các tập hợp tế bào hình cầu bao gồm 8 tế bào. Sau 100 thế hệ, các tập hợp 8 tế bào có cấu trúc hình cầu chiếm tuyệt đại đa số. Như vậy, dưới áp lực của CLTN, những tế bào có khả năng tập hợp nhau lại để tránh sự tiêu diệt của kẻ thù được duy trì và đây là bước đầu tiên tạo tiền đề cho sự hình thành các cơ thể đa bào.

Một số nghiên cứu khác lại được tiến hành nhằm tìm hiểu xem những biến đổi lớn về các đặc điểm hình thái phân biệt giữa các loài và các đơn vị phân loại trên loài như lớp, bộ,... được hình thành như thế nào ? Liệu có cần những đột biến lớn hay những biến đổi đáng kể về vật chất di truyền hay không ?

Những thành tựu về sinh học phân tử và sinh học phát triển cho chúng ta thấy chỉ cần đột biến ở một số gen điều hoà có thể dẫn đến xuất hiện các đặc điểm hình thái hoàn toàn mới. Ví dụ, một số đột biến ở ruồi giấm làm đóng, mở các gen nhầm thời điểm, nhầm vị trí cũng có thể tạo nên những đặc điểm hình thái bất thường như ruồi bốn cánh, ruồi có chân mọc ở trên đầu thay vì ăng ten (hình 31.2).



**Hình 31.2. Ruồi giấm bình thường (a) và ruồi giấm bị đột biến có 4 cánh (b)**

Người và tinh tinh về mặt di truyền giống

nhau khoảng 98% nhưng về mặt hình thái thì khác xa nhau. Nghiên cứu sự phát triển xương sọ của người và của tinh tinh, người ta thấy trong quá trình phát triển bào thai, xương sọ của người và tinh tinh rất giống nhau nhưng giữa hai loài có sự khác biệt về tốc độ phát triển của các phần khác nhau trong xương sọ ở các giai đoạn sau. Tinh tinh non có xương hàm phát triển nhanh hơn người nhưng hộp sọ thì lại phát triển chậm hơn nên xương sọ của tinh tinh trưởng thành khác biệt hẳn với xương sọ của người.

– *Tiến hoá lớn nghiên cứu về quá trình hình thành các đơn vị phân loại trên loài và mối quan hệ tiến hoá giữa các loài giúp làm sáng tỏ sự phát sinh và phát triển của toàn bộ sinh giới trên Trái Đất.*

– *Nghiên cứu tiến hoá kết hợp với phân loại giúp xây dựng được cây phát sinh chủng loại (sơ đồ dạng cây giải thích sự phát sinh và phát triển của sinh giới trên Trái Đất từ một tổ tiên chung) và làm sáng tỏ mối quan hệ họ hàng giữa các loài.*

– *Quá trình tiến hoá diễn ra theo hướng thích nghi tạo nên thế giới sinh vật vô cùng đa dạng. Các nhóm sinh vật khác nhau có thể tiến hoá theo các xu hướng khác nhau thích nghi với các môi trường sống khác nhau.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Giải thích quá trình tiến hoá lớn hình thành nên các đơn vị phân loại trên loài bằng sơ đồ tiến hoá phân nhánh.

**2.** Tại sao bên cạnh những loài có tổ chức cơ thể rất phức tạp vẫn tồn tại những loài có cấu trúc khá đơn giản ?

**3.** Một số loài trong quá trình tiến hoá lại tiêu giảm một số cơ quan thay vì tăng số lượng các cơ quan. Nguyên nhân nào sau đây giải thích đúng về hiện tượng này ?

**A.** Do môi trường sống thay đổi đã tạo ra những đột biến mới.
**B.** Sự tiêu giảm cơ quan giúp sinh vật thích nghi tốt hơn.
**C.** Có xu hướng tiến hoá quay về dạng tổ tiên.
**D.** Tất cả các nguyên nhân nêu trên đều đúng.

# Chương II
# SỰ PHÁT SINH VÀ PHÁT TRIỂN CỦA SỰ SỐNG TRÊN TRÁI ĐẤT

## Bài 32
## NGUỒN GỐC SỰ SỐNG

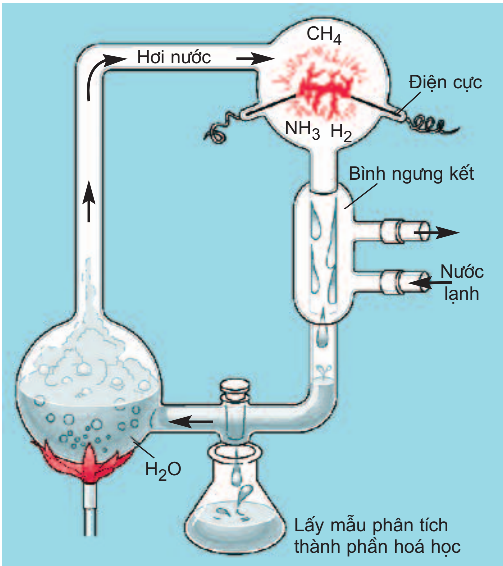
Quá trình tiến hoá của sự sống trên Trái Đất có thể chia thành các giai đoạn : tiến hoá hoá học, tiến hoá tiền sinh học và tiến hoá sinh học. Tiến hoá hoá học là giai đoạn tiến hoá hình thành nên các hợp chất hữu cơ từ các chất vô cơ. Tiến hoá tiền sinh học là giai đoạn hình thành nên các tế bào sơ khai (protobiont) và sau đó là hình thành nên những tế bào sống đầu tiên. Tiến hoá sinh học là giai đoạn tiến hoá từ những tế bào đầu tiên hình thành nên các loài sinh vật như ngày nay dưới tác động của các nhân tố tiến hoá.

### I - TIẾN HOÁ HOÁ HỌC

#### 1. Quá trình hình thành các chất hữu cơ đơn giản từ các chất vô cơ

Năm 1920, nhà bác học người Nga là Oparin và nhà bác học người Anh là Handan (Haldane) đã độc lập cùng đưa ra giả thuyết cho rằng các hợp chất hữu cơ đơn giản đầu tiên trên Trái Đất có thể được xuất hiện bằng con đường tổng hợp hoá học từ các chất vô cơ nhờ nguồn năng lượng là sấm sét, tia tử ngoại, núi lửa,...

Năm 1953, Milơ và Urây đã làm thí nghiệm kiểm tra giả thuyết của Oparin và Handan. Các ông đã tạo ra môi trường có thành phần hoá học giống khí quyển của Trái Đất nguyên thuỷ trong một bình thuỷ tinh 5 lít (hình 32). Hỗn hợp khí $CH_4$, $NH_3$, $H_2$ và hơi nước được đặt trong điều kiện phóng điện liên tục suốt một tuần. Kết quả thu được một số chất hữu cơ đơn giản trong đó có các axit amin. Sau thí nghiệm của Milơ và Urây, nhiều nhà khoa học khác đã lặp lại thí nghiệm này với thành phần các chất vô cơ có thay đổi chút ít và họ đều nhận được các hợp chất hữu cơ đơn giản khác nhau.




**Hình 32. Mô tả thí nghiệm của Milơ và Urây**

## 2. Quá trình trùng phân tạo nên các đại phân tử hữu cơ

Để chứng minh các đơn phân như axit amin có thể kết hợp với nhau tạo nên các chuỗi pôlipeptit đơn giản trong điều kiện của Trái Đất nguyên thuỷ, vào những năm 1950, Fox và các cộng sự đã tiến hành thí nghiệm đun nóng hỗn hợp các axit amin khô ở nhiệt độ 150 –180$^o$C và đã tạo ra được các chuỗi peptit ngắn được gọi là prôtêin nhiệt.

Như vậy, ta có thể hình dung quá trình hình thành các đại phân tử khi Trái Đất mới hình thành như sau : trong điều kiện bầu khí quyển nguyên thuỷ không có ôxi (hoặc có rất ít), với nguồn năng lượng là các tia chớp, núi lửa, tia tử ngoại,... một số chất vô cơ kết hợp với nhau tạo nên các chất hữu cơ đơn giản như axit amin, nuclêôtit, đường đơn cũng như các axit béo. Trong những điều kiện nhất định, các đơn phân kết hợp với nhau tạo thành các đại phân tử.

▼ *Trong điều kiện của Trái Đất hiện nay, các hợp chất hữu cơ có thể được hình thành từ các chất vô cơ nữa không ?*

Các nhà khoa học cho rằng các axit nuclêic cũng được hình thành từ các đơn phân là các nuclêôtit theo con đường trùng phân và vật chất di truyền đầu tiên có lẽ là ARN mà không phải là ADN. Hiện nay, có một số bằng chứng khoa học chứng minh rằng ARN có thể nhân đôi mà không cần đến enzim (prôtêin) và do đó có thể xem như ARN đã được tiến hoá trước ADN.

Ta có thể hình dung quá trình tiến hoá để tạo ra các phân tử ARN và ADN có khả năng nhân đôi như sau : Đầu tiên, các nuclêôtit kết hợp với nhau tạo nên rất nhiều phân tử ARN với thành phần nuclêôtit và chiều dài khác nhau. Trên cơ sở đó, CLTN chọn lọc ra các phân tử ARN có khả năng nhân đôi tốt hơn cũng như có hoạt tính enzim tốt hơn làm vật chất di truyền. Sau này, với sự trợ giúp của các enzim, từ ARN tổng hợp nên được phân tử ADN có cấu trúc bền vững hơn và với khả năng phiên mã chính xác hơn ARN, nên ADN đã thay thế ARN trong việc lưu trữ và bảo quản thông tin di truyền trong tế bào, còn ARN chỉ làm nhiệm vụ trong quá trình dịch mã.

Các nhà khoa học cho rằng cơ chế dịch mã cũng có thể được hình thành như sau : Đầu tiên, các axit amin nhất định có thể tạo nên các liên kết yếu với các nuclêôtit trên phân tử ARN. Phân tử ARN lúc này tác động như một khuôn mẫu để các axit amin "bám" vào và sau đó chúng liên kết với nhau tạo nên các chuỗi pôlipeptit ngắn. Nếu chuỗi pôlipeptit ngắn này lại có được đặc tính của một enzim xúc tác cho quá trình dịch mã hoặc phiên mã thì sự tiến hoá sẽ xảy ra nhanh hơn. Dần dần, CLTN chọn lọc ra phức hợp các phân tử hữu cơ có thể phối hợp với nhau để tạo nên các cơ chế nhân đôi và dịch mã. Những bước tiến hoá đầu tiên hướng tới quá trình nhân đôi và dịch mã như vậy có thể được hình thành khi các phân tử ARN và pôlipeptit được bao bọc bởi lớp màng bán thấm cách li chúng với môi trường bên ngoài.

## II – TIẾN HOÁ TIỀN SINH HỌC

Khi các đại phân tử như lipit, prôtêin, các axit nuclêic,... xuất hiện trong nước và tập trung với nhau thì các phân tử lipit do đặc tính kị nước sẽ lập tức hình thành nên lớp màng bao bọc lấy tập hợp các đại phân tử hữu cơ tạo nên các giọt nhỏ li ti khác nhau. Những giọt nhỏ chứa các phân tử hữu cơ có màng bao bọc và chịu sự tác động của CLTN sẽ tiến hoá dần tạo nên các tế bào sơ khai.

Khi đã hình thành nên các tế bào sơ khai, CLTN sẽ không còn tác động lên từng phân tử hữu cơ riêng rẽ mà tác động lên cả tập hợp các phân tử như một đơn vị thống nhất (tế bào sơ khai). Tế bào sơ khai nào có được tập hợp các phân tử giúp chúng có khả năng trao đổi chất và năng lượng với bên ngoài, có khả năng phân chia và duy trì thành phần hoá học thích hợp của mình thì sẽ được giữ lại và nhân rộng.

Bằng thực nghiệm, các nhà khoa học cũng đã tạo ra được các giọt gọi là lipôxôm khi cho lipit vào trong nước cùng một số các chất hữu cơ khác nhau. Lipit đã tạo nên lớp màng bao bọc lấy các hợp chất hữu cơ khác và một số lipôxôm cũng đã biểu hiện một số đặc tính sơ khai của sự sống như phân đôi, trao đổi chất với môi trường bên ngoài. Các nhà khoa học cũng tạo ra các cấu trúc được gọi là giọt

côaxecva từ các hạt keo. Các giọt côaxecva cũng có biểu hiện những đặc tính sơ khai của sự sống như có khả năng tăng kích thước và duy trì cấu trúc tương đối ổn định trong dung dịch.

Sau khi tế bào nguyên thuỷ được hình thành thì quá trình tiến hoá sinh học được tiếp diễn nhờ các nhân tố tiến hoá (như đã trình bày trong thuyết tiến hoá tổng hợp) tạo ra các loài sinh vật như hiện nay.

– *Sự sống trên Trái Đất được phát sinh và phát triển qua các giai đoạn tiến hoá hoá học, tiến hoá tiền sinh học và tiến hoá sinh học.*

– *Sự sống đầu tiên trên Trái Đất được hình thành bằng con đường hoá học theo các bước : Hình thành các đơn phân hữu cơ từ các chất vô cơ, trùng phân các đơn phân thành các đại phân tử, tương tác giữa các đại phân tử hình thành nên các tế bào sơ khai với các cơ chế nhân đôi, phiên mã, dịch mã, trao đổi chất, sinh trưởng và sinh sản.*

## Câu hỏi và bài tập

**1.** Trình bày thí nghiệm của Milơ về sự hình thành của các hợp chất hữu cơ.

**2.** Nêu thí nghiệm chứng minh các prôtêin nhiệt có thể tự hình thành từ các axit amin mà không cần đến các cơ chế dịch mã.

**3.** Giả sử ở một nơi nào đó trên Trái Đất hiện nay, các hợp chất hữu cơ được tổng hợp từ chất vô cơ trong tự nhiên thì liệu từ các chất này có thể tiến hoá hình thành nên các tế bào sơ khai như đã từng xảy ra trong quá khứ ? Giải thích.

**4.** Nêu vai trò của lipit trong quá trình tiến hoá tạo nên lớp màng bán thấm.

**5.** Giải thích CLTN giúp hình thành nên các tế bào sơ khai như thế nào.

# Bài 33 SỰ PHÁT TRIỂN CỦA SINH GIỚI QUA CÁC ĐẠI ĐỊA CHẤT

## I - HOÁ THẠCH VÀ VAI TRÒ CỦA CÁC HOÁ THẠCH TRONG NGHIÊN CỨU LỊCH SỬ PHÁT TRIỂN CỦA SINH GIỚI

### 1. Hoá thạch là gì ?

Hoá thạch là di tích của các sinh vật để lại trong các lớp đất đá của vỏ Trái Đất. Di tích của sinh vật để lại có thể dưới dạng các bộ xương, những dấu vết của sinh vật để lại trên đá (vết chân, hình dáng,...), xác các sinh vật được bảo quản gần như nguyên vẹn trong các lớp hổ phách hoặc trong các lớp băng,...

### 2. Vai trò của các hoá thạch trong nghiên cứu lịch sử phát triển của sinh giới

Các bằng chứng tiến hoá mà chúng ta đã học trong bài 24 chỉ là những bằng chứng gián tiếp cho ta thấy mối quan hệ tiến hoá giữa các loài sinh vật. Hoá thạch cung cấp cho chúng ta những bằng chứng trực tiếp về lịch sử phát triển của sinh giới. Các nhà khoa học có thể xác định được tuổi của các hoá thạch và qua đó, cho chúng ta biết được loài nào đã xuất hiện trước, loài nào xuất hiện sau cũng như mối quan hệ họ hàng giữa các loài.

Tuổi của hoá thạch có thể được xác định nhờ phân tích các đồng vị phóng xạ có trong hoá thạch hoặc đồng vị phóng xạ có trong các lớp đất đá chứa hoá thạch. Cacbon 14 ($^{14}C$) có thời gian bán rã khoảng 5730 năm, vì vậy phân tích hàm lượng $^{14}C$ trong hoá thạch người ta có thể xác định được tuổi của hoá thạch lên tới 75000 năm. Nếu phân tích urani 238 ($^{238}U$) với thời gian bán rã khoảng 4,5 tỉ năm thì chúng ta có thể xác định được tuổi của các lớp đất đá cùng với hoá thạch có độ tuổi hàng trăm triệu năm, thậm chí hàng tỉ năm.

## II - LỊCH SỬ PHÁT TRIỂN CỦA SINH GIỚI QUA CÁC ĐẠI ĐỊA CHẤT

### 1. Hiện tượng trôi dạt lục địa

Lớp vỏ của Trái Đất không phải là một khối thống nhất mà được chia thành những vùng riêng biệt được gọi là các phiến kiến tạo. Các phiến kiến tạo liên tục di chuyển do lớp dung nham nóng chảy bên dưới chuyển động. Hiện tượng di chuyển của các lục địa như vậy được gọi là hiện tượng trôi dạt lục địa. Cách đây

khoảng 250 triệu năm, toàn bộ lục địa còn được liên kết với nhau thành một siêu lục địa duy nhất được gọi là Pangaea. Sau đó, cách đây khoảng 180 triệu năm, siêu lục địa Pangaea lại bắt đầu tách ra thành 2 lục địa Bắc (Laurasia) và lục địa Nam (Gondwana). Về sau, các lục địa này liên tiếp tách ra rồi lại nhập vào và cuối cùng tiếp tục phân tách thành các lục địa như hiện nay. Các nhà khoa học cho rằng tiểu lục địa Ấn Độ cách đây khoảng 10 triệu năm đã sáp nhập với lục địa Âu – Á làm xuất hiện dãy núi Himalaya. Hiện nay, các lục địa vẫn đang trôi dạt. Ví dụ, lục địa Bắc Mĩ đang tách ra khỏi lục địa Âu – Á với tốc độ 2cm mỗi năm. Những biến đổi về kiến tạo của vỏ Trái Đất như quá trình tạo núi, trôi dạt lục địa dẫn đến làm thay đổi rất mạnh điều kiện khí hậu của Trái Đất, do vậy có thể dẫn đến những đợt đại tuyệt chủng hàng loạt các loài và sau đó là thời điểm bùng nổ sự phát sinh các loài mới.

### 2. Sinh vật trong các đại địa chất

Trái Đất liên tục biến đổi trong quá trình hình thành và tồn tại của nó làm cho bộ mặt của sinh giới cũng liên tục biến đổi theo. Các nhà địa chất học chia lịch sử của Trái Đất thành các giai đoạn chính được gọi là các đại địa chất. Đó là đại Thái cổ, đại Nguyên sinh, đại Cổ sinh, đại Trung sinh và đại Tân sinh. Các đại địa chất lại được chia nhỏ thành các kỉ. Ranh giới giữa các đại hoặc các kỉ thường là giai đoạn có những biến đổi địa chất của Trái Đất làm cho sinh vật bị tuyệt chủng hàng loạt và sau đó là sự bắt đầu một giai đoạn tiến hoá mới của những sinh vật sống sót. Các đại thường có những đặc điểm riêng về sự phát triển của sinh giới. Ví dụ, đại Trung sinh đôi khi còn được gọi là kỉ nguyên của bò sát vì vào thời kì này có rất nhiều loài bò sát phát triển, trong đó có các bò sát khổng lồ như khủng long.

Bảng 33 cho thấy thời gian tồn tại của các đại địa chất với các đặc điểm về khí hậu cùng các sự kiện chính trong lịch sử tiến hoá của sự sống. Các lục địa trên Trái Đất luôn luôn di chuyển tách nhau ra rồi lại sáp nhập lại làm khí hậu của Trái Đất biến đổi theo nên sự tiến hoá của sinh vật cũng biến đổi.

Ví dụ, cách đây khoảng 250 triệu năm, tất cả các phiến kiến tạo liên kết với nhau thành một siêu lục địa duy nhất trên Trái Đất. Điều này dẫn đến khí hậu của Trái Đất bị biến đổi mạnh. Mực nước biển rút xuống, khí hậu ở trung tâm siêu lục địa trở nên khô hạn hơn nên hàng loạt các loài sinh vật bị tuyệt chủng. Sau đó, vào thời kì đại Tân sinh cách đây khoảng 1,8 triệu năm, các lục địa lại tách nhau ra nên khí hậu thay đổi mạnh làm cho sinh giới tiến hoá thích nghi với điều kiện sống mới. Sự trôi dạt của các lục địa có thể gây ra những trận động đất, sóng thần, núi lửa phun trào cũng như hình thành các ngọn núi trên đất liền hay các đảo đại dương ở khu vực giáp ranh của các phiến kiến tạo.

**Bảng 33. Các đại địa chất và sinh vật tương ứng**

| Đại | Kỉ | Tuổi (triệu năm cách đây) | Đặc điểm địa chất, khí hậu | Sinh vật điển hình |
|---|---|---|---|---|
| Tân sinh | Đệ tứ | 1,8 | Băng hà. Khí hậu lạnh, khô. | Xuất hiện loài người. |
| | Đệ tam | 65 | Các lục địa gần giống hiện nay. Khí hậu đầu kỉ ấm áp, cuối kỉ lạnh. | Phát sinh các nhóm linh trưởng. Cây có hoa ngự trị. Phân hoá các lớp Thú, Chim, Côn trùng. |
| Trung sinh | Krêta (Phấn trắng) | 145 | Các lục địa bắc liên kết với nhau. Biển thu hẹp. Khí hậu khô. | Xuất hiện thực vật có hoa. Tiến hoá động vật có vú. Cuối kỉ tuyệt diệt nhiều sinh vật, kể cả bò sát cổ. |
| | Jura | 200 | Hình thành 2 lục địa Bắc và Nam. Biển tiến vào lục địa. Khí hậu ấm áp. | Cây Hạt trần ngự trị. Bò sát cổ ngự trị. Phân hoá chim. |
| | Triat (Tam điệp) | 250 | Lục địa chiếm ưu thế. Khí hậu khô. | Cây Hạt trần ngự trị. Phân hoá bò sát cổ. Cá xương phát triển. Phát sinh thú và chim. |
| Cổ sinh | Pecmi | 300 | Các lục địa liên kết với nhau. Băng hà. Khí hậu khô, lạnh. | Phân hoá bò sát. Phân hoá côn trùng. Tuyệt diệt nhiều động vật biển. |
| | Cacbon (Than đá) | 360 | Đầu kỉ ẩm và nóng, về sau trở nên lạnh và khô. | Dương xỉ phát triển mạnh. Thực vật có hạt xuất hiện. Lưỡng cư ngự trị. Phát sinh bò sát. |
| | Đêvôn | 416 | Khí hậu lục địa khô hanh, ven biển ẩm ướt. Hình thành sa mạc. | Phân hoá cá xương. Phát sinh lưỡng cư, côn trùng. |
| | Silua | 444 | Hình thành lục địa. Mực nước biển dâng cao. Khí hậu nóng và ẩm. | Cây có mạch và động vật lên cạn. |
| | Ocđôvic | 488 | Di chuyển lục địa. Băng hà. Mực nước biển giảm. Khí hậu khô. | Phát sinh thực vật. Tảo biển ngự trị. Tuyệt diệt nhiều sinh vật. |

| Đại | Kỉ | Tuổi (triệu năm cách đây) | Đặc điểm địa chất, khí hậu | Sinh vật điển hình |
|---|---|---|---|---|
| Cổ sinh | Cambri | 542 | Phân bố lục địa và đại dương khác xa hiện nay. Khí quyển nhiều $CO_2$. | Phát sinh các ngành động vật. Phân hoá tảo. |
| Nguyên sinh | | 2500 | | Động vật không xương sống thấp ở biển. Tảo. Hoá thạch động vật cổ nhất. Hoá thạch sinh vật nhân thực cổ nhất. Tích luỹ ôxi trong khí quyển. |
| Thái cổ | | 3500 | | Hoá thạch sinh vật nhân sơ cổ nhất. |
| | | 4600 | | Trái Đất hình thành. |

- *Hoá thạch cung cấp cho chúng ta những bằng chứng trực tiếp về lịch sử tiến hoá của sinh giới.*
- *Trái Đất trong quá trình hình thành và tồn tại luôn biến đổi gây nên những biến đổi mạnh mẽ về sự phân bố của các loài trên Trái Đất cũng như gây nên những vụ tuyệt chủng hàng loạt các loài.*
- *Sau mỗi lần tuyệt chủng hàng loạt, những sinh vật sống sót bước vào giai đoạn bùng nổ sự phát sinh các loài mới và chiếm lĩnh các ổ sinh thái còn trống.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Hoá thạch là gì ? Nêu vai trò của hoá thạch trong nghiên cứu lịch sử tiến hoá của sinh giới.
2. Dựa vào đâu người ta phân chia lịch sử Trái Đất thành các niên đại ?
3. Hiện tượng trôi dạt lục địa ảnh hưởng như thế nào đến sự tiến hoá của sinh giới ?
4. Bò sát khổng lồ phát triển mạnh vào thời kì nào ? Động vật có vú đầu tiên xuất hiện khi nào ?
5. Khí hậu của Trái Đất sẽ như thế nào trong những thế kỉ và thiên niên kỉ tới ? Cần làm gì để ngăn chặn nạn đại diệt chủng có thể xảy ra do con người ?

# Bài 34
# SỰ PHÁT SINH LOÀI NGƯỜI

Quá trình tiến hoá của loài người có thể chia thành 2 giai đoạn : giai đoạn tiến hoá hình thành nên loài người hiện đại *(Homo sapiens)* và giai đoạn tiến hoá của loài người từ khi hình thành cho tới ngày nay.

## I – QUÁ TRÌNH PHÁT SINH LOÀI NGƯỜI HIỆN ĐẠI

### 1. Bằng chứng về nguồn gốc động vật của loài người

Ngày nay, khoa học đã và đang không ngừng thu thập các bằng chứng về nguồn gốc của loài người hiện đại, không những thế còn chứng minh được loài nào trong số các loài sinh vật hiện đang tồn tại có họ hàng gần gũi nhất với loài người. Những nghiên cứu về hệ thống học sinh học kết hợp với các nghiên cứu về cổ sinh vật học không những giúp vẽ được cây chủng loại phát sinh loài người (sơ đồ hoá mối quan hệ tiến hoá giữa loài người với những loài họ hàng) mà còn có thể chỉ ra đặc điểm nào trên cơ thể con người được hình thành trước trong quá trình tiến hoá, đặc điểm nào mới xuất hiện.

Ví dụ, đặc điểm tay năm ngón đã xuất hiện cách đây khoảng 300 triệu năm ở tổ tiên của loài người và hiện cũng được duy trì ở những loài động vật có 4 chân. Cằm của người là một đặc điểm mới xuất hiện gần đây nhất, dưới 5 triệu năm và chỉ có ở nhánh tiến hoá của loài người mà không có ở nhánh tiến hoá hình thành nên loài tinh tinh hiện nay (một loài được xem là có họ hàng gần gũi nhất với loài người hiện nay).

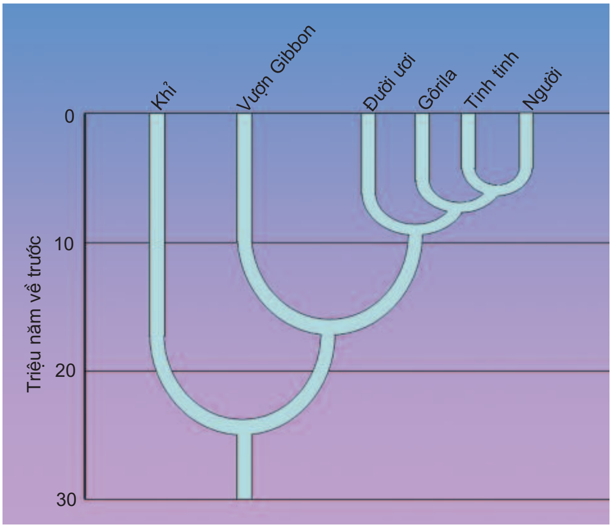
▼ *Hãy tìm các đặc điểm giống nhau giữa người và các loài linh trưởng.*

Ngoài các đặc điểm chung về hình thái, giải phẫu cũng như sinh lí, người và các loài vượn hiện nay còn có rất nhiều đặc điểm chung về ADN và prôtêin (bảng 34).

**Bảng 34. Mức độ giống nhau về ADN và prôtêin giữa người với các loài thuộc bộ Khỉ**

| Các loài | % giống nhau so với ADN người |
|---|---|
| Tinh tinh | 97,6 |
| Vượn Gibbon | 94,7 |
| Khỉ Rhesut | 91,1 |
| Khỉ Vervet | 90,5 |
| Khỉ Capuchin | 84,2 |
| Galago | 58,0 |

| Các loài | Số axit amin trên chuỗi β - hemôglôbin khác biệt so với người |
|---|---|
| Tinh tinh | 0/146 |
| Gôrila | 1/146 |
| Vượn Gibbon | 3/146 |
| Khỉ Rhesut | 8/146 |
| | |
| | |



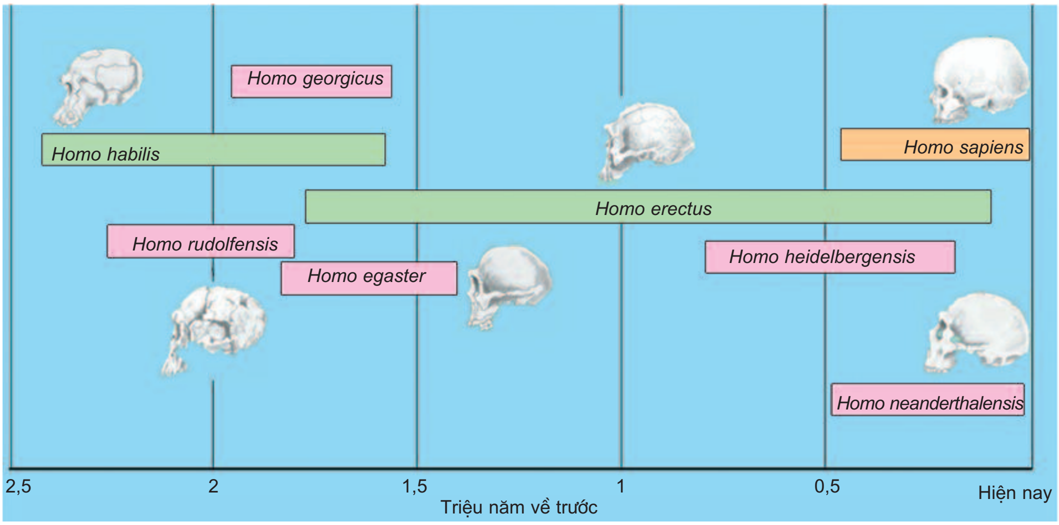

Dựa trên mức độ tương đồng về nhiều đặc điểm, các nhà khoa học đã thiết lập được mối quan hệ họ hàng giữa người với một số loài vượn (hình 34.1).

**Hình 34.1. Cây chủng loại phát sinh của bộ Linh trưởng**

## 2. Các dạng vượn người hoá thạch và quá trình hình thành loài người

Các bằng chứng hoá thạch và ADN đã giúp các nhà khoa học xác định được người và các loài vượn người hiện nay (tinh tinh) chỉ mới tách nhau ra từ một tổ tiên chung cách đây khoảng 5–7 triệu năm. Sau khi tách ra từ tổ tiên chung, nhánh vượn người cổ đại đã phân hoá thành nhiều loài khác nhau, trong đó có một nhánh tiến hoá hình thành nên chi *Homo*. Loài xuất hiện đầu tiên trong chi *Homo (H)* là loài *H. habilis* (người khéo léo) đã có bộ não khá phát triển (575cm$^3$) và biết sử dụng công cụ bằng đá. Từ *H. habilis* tiến hoá thành nhiều loài khác trong đó có loài *H. erectus* (người đứng thẳng) – được hình thành cách đây khoảng 1,8 triệu năm và tuyệt chủng cách đây khoảng 200000 năm.

Nhiều nhà khoa học cho rằng từ *H. erectus* đã hình thành nên loài người hiện đại *(H. sapiens)* cũng như một số loài khác. Tuy nhiên, đến nay chỉ còn loài người hiện đại tồn tại và phát triển, còn các loài người khác đều đã bị diệt vong. Loài *H. neanderthalensis* (người Nêanđectan) bị loài người hiện đại cạnh tranh dẫn đến tuyệt chủng cách đây khoảng 30000 năm (hình 34.2).




**Hình 34.2. Quá trình phát sinh các loài trong chi *Homo***

Hiện nay có 2 giả thuyết về địa điểm phát sinh loài người. Một giả thuyết mang tên "ra đi từ châu Phi" cho rằng loài người, *H. sapiens*, được hình thành từ loài *H. erectus* ở châu Phi, sau đó phát tán sang các châu lục khác. Một giả thuyết khác cho rằng loài *H. erectus* di cư từ châu Phi sang các châu lục khác, rồi từ nhiều nơi khác nhau, loài *H. erectus* tiến hoá thành *H. sapiens*. Đông Nam Á cũng được xem như là cái nôi phát sinh ra loài người.

Năm 2004, các nhà khoa học đã phát hiện ra hoá thạch của loài người lùn nhỏ bé *(H. floresiensis)* tồn tại cách đây khoảng 18000 năm trên một hòn đảo của Inđônêxia. Loài người này chỉ cao khoảng 1m và được cho là đã phát sinh từ loài *H. erectus*.

Hoá thạch cổ nhất của người *H. sapiens* được phát hiện ở châu Phi (năm 2003) khoảng 160000 năm về trước và ở ngoài châu Phi khoảng 50000 năm về trước. Các nghiên cứu về ADN ti thể và NST Y của người cùng nhiều bằng chứng hoá thạch khác đã ủng hộ cho giả thuyết loài người hiện đại sinh ra ở châu Phi rồi phát tán sang các châu lục khác.

## II – NGƯỜI HIỆN ĐẠI VÀ SỰ TIẾN HOÁ VĂN HOÁ

Sau khi được hình thành, loài người hiện đại có những đặc điểm nổi bật với bộ não phát triển, cấu trúc thanh quản cho phép phát triển tiếng nói, bàn tay có các ngón tay linh hoạt giúp chế tạo và sử dụng công cụ,... con người đã có được khả năng tiến hoá văn hoá. Thông qua tiếng nói và chữ viết, con người có thể dạy nhau cách sáng tạo ra các công cụ để tồn tại và không ngừng phát triển mà không cần phải trông đợi vào những biến đổi về mặt sinh học.

So sánh bộ não của người *H. sapiens* xuất hiện cách đây hàng chục nghìn năm với não của người ngày nay, các nhà khoa học nhận thấy không có sự sai khác về kích thước.

Tuy nhiên, xã hội loài người hiện nay khác xa với xã hội loài người cách đây hàng chục nghìn năm. Con người ngày nay ngày càng ít phụ thuộc vào thiên nhiên, kích thước cơ thể lớn hơn và tuổi thọ cao hơn.

Sự thay đổi này có được nhờ kết quả của tiến hoá văn hoá. Từ chỗ người nguyên thuỷ chỉ biết sử dụng những công cụ bằng đá thô sơ để tự vệ và săn bắt thú rừng, con người đã biết sử dụng lửa để nấu chín thức ăn cũng như xua đuổi vật dữ. Từ chỗ ở trần và lang thang kiếm ăn, con người đã biết tự tạo ra quần áo, lều trú ẩn. Từ chỗ biết hợp tác với nhau trong việc săn mồi và hái lượm, con người đã chuyển dần sang trồng trọt và thuần dưỡng vật nuôi, dần phát triển nghề nông. Dần dần, làng mạc và đô thị xuất hiện.

Trong vài thế kỉ qua, với sự phát triển của khoa học và công nghệ, thông qua quá trình học tập và trong đời sống, con người đã được cải thiện chưa từng thấy, tuổi thọ được gia tăng đáng kể từ thế hệ này sang thế hệ khác mà không cần có những biến đổi thích nghi nào về mặt thể chất (tiến hoá sinh học).

- *Các bằng chứng hoá thạch cho thấy, người và các loài linh trưởng châu Phi (tinh tinh) có chung tổ tiên (cách đây khoảng 5 – 7 triệu năm). Cây phát sinh dẫn đến hình thành loài người là một cây có rất nhiều cành bị chết, chỉ còn lại một cành duy nhất là loài người hiện đại – H. sapiens.*
- *Các bằng chứng hoá thạch cho thấy loài xuất hiện sớm nhất trong chi Homo là loài H. habilis. Trong chi Homo đã phát hiện ít nhất là có 8 loài khác nhau trong đó chỉ có loài người hiện đại còn tồn tại.*
- *Nhờ có tiến hoá văn hoá mà con người đã nhanh chóng trở thành loài thống trị trong tự nhiên, có ảnh hưởng nhiều đến sự tiến hoá của các loài khác và có khả năng điều chỉnh chiều hướng tiến hoá của chính mình.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Đi thẳng bằng 2 chân đã đem lại cho loài vượn người những ưu thế tiến hoá gì ?
2. Loài người hiện đại *(H. sapiens)* đã tiến hoá qua các loài trung gian nào ?
3. Phân biệt tiến hoá sinh học với tiến hoá văn hoá.
4. Những đặc điểm thích nghi nào đã giúp con người có được khả năng tiến hoá văn hoá ?
5. Giải thích tại sao loài người hiện đại là một nhân tố quan trọng quyết định đến sự tiến hoá của các loài khác.

## Em có biết ?

MỘT SỐ PHÁT HIỆN MỚI VỀ TIẾN HOÁ CỦA LOÀI NGƯỜI

Năm 2004, các nhà khoa học Ôxtrâylia và Inđônêxia đã phát hiện ra một hoá thạch của loài người lùn sống ở Inđônêxia có tuổi cách đây khoảng 18000 năm. Hoá thạch này hiện nay được xác định là thuộc loài *H. floresiensis*. Có nhiều bằng chứng cho thấy loài này được sinh ra từ loài *H. erectus*. Điều lí thú là bên cạnh hoá thạch người lùn *H. floresiensis,* người ta cũng phát hiện thấy hoá thạch loài voi pigmy nhỏ bé trên đảo ở Inđônêxia. Các nhà khoa học cho rằng điều kiện tự nhiên trên đảo này đã chọn lọc theo hướng làm giảm kích thước của các loài có vú, trong đó có loài người *H. floresiensis*.

Năm 2001, các nhà khoa học phát hiện ra một gen quan trọng giúp loài người có được khả năng nói đó là gen FOXO2. So sánh gen FOXO2 của người với các gen tương tự ở một số loài động vật có vú khác, các nhà di truyền học đã đi đến kết luận là sau khi tổ tiên của loài người được tách ra từ tổ tiên của các loài linh trưởng hiện nay, CLTN luôn chọn lọc hoàn thiện gen FOXO2 ở nhánh tiến hoá của loài người. Các bằng chứng di truyền phân tử cho thấy CLTN về gen này xảy ra cách đây khoảng 200000 năm. Tất nhiên, để có được khả năng nói, con người cần rất nhiều gen khác nhau và gen FOXO2 chỉ là gen đầu tiên được phát hiện.

Bài

# 47 ÔN TẬP PHẦN TIẾN HOÁ VÀ SINH THÁI HỌC

## A - PHẦN TIẾN HOÁ

## I - TÓM TẮT KIẾN THỨC CỐT LÕI

### Chương I. Bằng chứng và cơ chế tiến hoá

#### 1. Bằng chứng tiến hoá

Nghiên cứu mức độ giống nhau giữa các loài về các đặc điểm giải phẫu so sánh, sự phân bố địa lí, sự phát triển phôi sinh học, các đặc điểm về sinh học phân tử có thể giúp xác định mức độ họ hàng của các loài sinh vật.

#### 2. Tóm tắt nội dung học thuyết tiến hoá của Lamac

Môi trường sống thay đổi chậm chạp là nguyên nhân dẫn đến hình thành các đặc điểm thích nghi. Các sinh vật chủ động thay đổi các tập quán hoạt động dẫn đến hình thành các đặc điểm thích nghi với môi trường mới nên không có loài nào bị tiêu diệt trong quá trình tiến hoá.

Đặc điểm thích nghi được hình thành theo cách : những cơ quan nào hoạt động nhiều thì cơ quan đó phát triển, cơ quan nào ít sử dụng thì cơ quan đó sẽ dần bị tiêu biến. Các đặc điểm thích nghi được hình thành do thay đổi tập quán hoạt động hoặc do môi trường đều có thể di truyền được cho thế hệ sau.

#### 3. Tóm tắt nội dung học thuyết tiến hoá của Đacuyn

Trong quá trình tiến hoá, CLTN là nhân tố chính phân hoá một loài thành nhiều loài với các đặc điểm thích nghi khác nhau. CLTN thực chất là quá trình phân hoá khả năng sống sót của các cá thể trong quần thể.

Để CLTN có thể xảy ra thì quần thể phải có các biến dị di truyền, các biến dị di truyền phải có mối liên quan trực tiếp tới khả năng sống sót và khả năng sinh sản của các cá thể.

Môi trường sống đóng vai trò sàng lọc các biến dị : những cá thể có biến dị thích nghi sẽ được giữ lại, những cá thể không có biến dị thích nghi sẽ bị đào thải.

### 4. Tóm tắt nội dung học thuyết tiến hoá tổng hợp hiện đại

Tiến hoá nhỏ là quá trình làm biến đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể. Vì vậy, quần thể là đơn vị nhỏ nhất có thể tiến hoá.

Tiến hoá lớn là quá trình biến đổi lâu dài dẫn đến hình thành các đơn vị phân loại trên loài. Nghiên cứu về hệ thống học sinh vật (phân loại sinh vật) chính là nghiên cứu về quá trình tiến hoá lớn nhằm xác định mối quan hệ họ hàng giữa các loài trong thế giới sống.

Nhân tố tiến hoá là nhân tố làm thay đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể.

CLTN, di – nhập gen, các yếu tố ngẫu nhiên và đột biến là những nhân tố tiến hoá làm thay đổi tần số alen và qua đó làm thay đổi thành phần kiểu gen của quần thể. CLTN là nhân tố trực tiếp góp phần hình thành nên các quần thể sinh vật với các đặc điểm thích nghi.

Giao phối không ngẫu nhiên là nhân tố tiến hoá chỉ làm thay đổi thành phần kiểu gen mà không làm thay đổi tần số alen của quần thể.

Hai cá thể được gọi là cùng một loài nếu chúng có thể giao phối với nhau và tạo ra đời con hữu thụ. Hai cá thể được gọi khác loài khi giữa chúng có sự cách li sinh sản.

Hai quần thể của cùng một loài chỉ tiến hoá thành hai loài khi sự thay đổi về tần số alen gây nên bởi các nhân tố tiến hoá dẫn đến làm xuất hiện sự cách li sinh sản.

Các cơ chế cách li trước hợp tử và sau hợp tử là cần thiết nhằm duy trì sự phân hoá về tần số alen và thành phần kiểu gen do các nhân tố tiến hoá tạo ra, qua đó có thể tạo nên loài mới.

Loài mới có thể được hình thành nhờ sự cách li địa lí giữa các quần thể. Sự cách li địa lí góp phần ngăn cản sự di - nhập gen giữa các quần thể, nhờ vậy sự khác biệt về vốn gen giữa các quần thể gây nên bởi các nhân tố tiến hoá có thể được tích luỹ dẫn đến hình thành loài mới. Loài mới có thể được hình thành trên cùng một khu vực địa lí thông qua đột biến đa bội, lai xa kèm theo đa bội hoá hoặc thông qua các cơ chế cách li tập tính, cách li sinh thái,...

## Chương II. Sự phát sinh và phát triển của sự sống trên Trái Đất

Sự phát sinh và phát triển của sự sống trên Trái Đất có thể chia thành ba giai đoạn chính : (1) giai đoạn tiến hoá hoá học, (2) giai đoạn tiến hoá tiền sinh học, (3) giai đoạn tiến hoá sinh học.

### 1. Tiến hoá hoá học

Tiến hoá hoá học được bắt đầu bằng sự hình thành các hợp chất hữu cơ đơn giản như các axit amin, axit béo, đường đơn, nuclêôtit từ các chất vô cơ.

Hình thành các đại phân tử hữu cơ từ các hợp chất hữu cơ đơn giản. Giai đoạn tiến hoá này làm xuất hiện các loại prôtêin, các axit nuclêic, cacbohiđrat và lipit.

### 2. Tiến hoá tiền sinh học

Sự tương tác của các đại phân tử dẫn đến sự xuất hiện của những cấu trúc như các giọt côaxecva. Các phân tử lipit trong nước do đặc tính kị nước của chúng đã tạo nên các màng lipit bao bọc lấy các đại phân tử khác. Tập hợp các đại phân tử hữu cơ nào trong lớp màng lipit có được khả năng nhân đôi, chuyển hoá vật chất, sinh trưởng thì sẽ được CLTN giữ lại và hình thành nên những tế bào sơ khai.

### 3. Tiến hoá sinh học

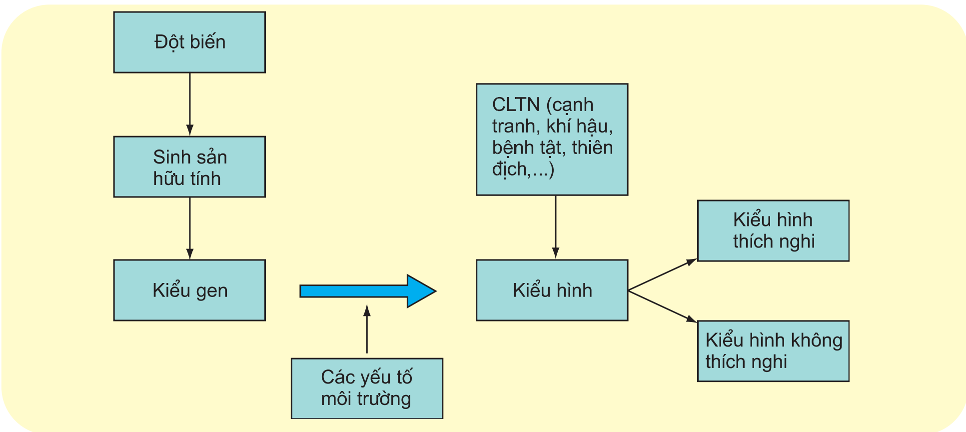
Tiến hoá sinh học được bắt đầu khi những tế bào đầu tiên xuất hiện trên Trái Đất. Từ những tế bào đầu tiên với các cơ chế biến dị, di truyền, các nhân tố tiến hoá đã tạo ra một thế giới sinh vật vô cùng đa dạng và phong phú như hiện nay.

Sự tiến hoá của sinh giới luôn gắn chặt với các điều kiện địa chất và địa lí của Trái Đất. Mỗi khi Trái Đất trải qua các giai đoạn biến đổi lớn về cấu tạo của lớp vỏ Trái Đất dẫn đến sự tuyệt chủng hàng loạt của các loài sinh vật thì sau đó lại là giai đoạn bùng nổ sự xuất hiện của các loài mới.

## II – CÂU HỎI ÔN TẬP

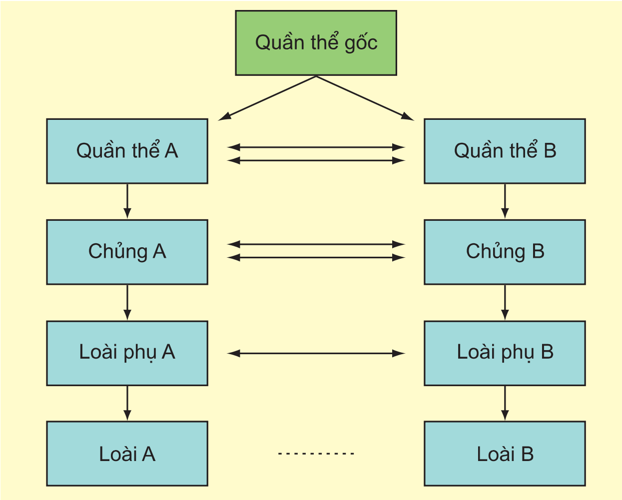
1. Tiến hoá nhỏ là gì ?

2. Giải thích sơ đồ (hình 47.1) bằng cách điền các từ thích hợp vào bên cạnh các mũi tên :




**Hình 47.1**

3. Những nhân tố tiến hoá nào làm thay đổi tần số alen của quần thể ? Nhân tố tiến hoá nào làm thay đổi tần số alen nhanh nhất và chậm nhất ? Nhân tố tiến hoá nào quy định chiều hướng tiến hoá ?




**Hình 47.2**

4. Giải thích sơ đồ (hình 47.2).

5. Nêu các điểm khác biệt giữa quá trình hình thành loài bằng con đường cách li địa lí với quá trình hình thành loài bằng con đường lai xa và đa bội hoá.

6. Tiến hoá văn hoá là gì ? Loài người ngày nay còn chịu sự tác động của các nhân tố tiến hoá sinh học hay không ? Giải thích.

## B – PHẦN SINH THÁI HỌC

## I – TÓM TẮT KIẾN THỨC CỐT LÕI

### Chương I. Cá thể và quần thể sinh vật

Môi trường sống chính là nơi sinh sống của sinh vật, có thể là một vùng đất, một khoảng không gian và các sinh vật khác sống xung quanh.

Nhân tố sinh thái của môi trường là tất cả những gì có ở xung quanh sinh vật, ảnh hưởng trực tiếp hoặc gián tiếp tới đời sống của sinh vật. Có nhóm các nhân tố sinh thái vô sinh và nhóm các nhân tố sinh thái hữu sinh. Giới hạn chịu đựng của cơ thể đối với một nhân tố sinh thái nhất định gọi là giới hạn sinh thái.

Quần thể sinh vật là tập hợp các cá thể trong cùng một loài, cùng sinh sống trong một khoảng không gian xác định, vào một thời gian nhất định.

Giữa các cá thể cùng loài gắn bó chặt chẽ với nhau thông qua các mối quan hệ sinh thái và dần dần hình thành quần thể ổn định, thích nghi với điều kiện ngoại cảnh.

### Chương II. Quần xã sinh vật

Quần xã là một tập hợp các quần thể sinh vật thuộc nhiều loài khác nhau, cùng sống trong một không gian nhất định. Các sinh vật trong quần xã có mối quan hệ gắn bó với nhau như một thể thống nhất. Các sinh vật trong quần xã thích nghi với môi trường sống của chúng. Quần xã đặc trưng về thành phần loài và phân bố trong không gian của quần xã.

Diễn thế sinh thái là quá trình biến đổi tuần tự của quần xã qua các giai đoạn, tương ứng với sự biến đổi của môi trường.

**Chương III. Hệ sinh thái, sinh quyển và bảo vệ môi trường**

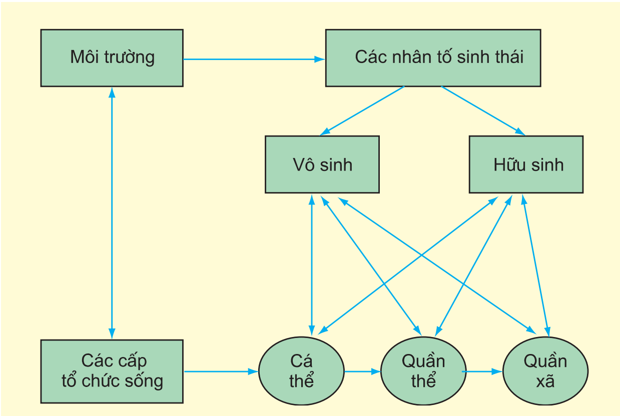
Hệ sinh thái là một đơn vị cấu trúc hoàn chỉnh của tự nhiên, biểu hiện chức năng của một tổ chức sống thông qua sự trao đổi vật chất và năng lượng giữa sinh vật và môi trường của chúng. Sinh quyển gồm toàn bộ sinh vật sống trong các lớp đất, nước và không khí của Trái Đất.

Trong chu trình dinh dưỡng, năng lượng truyền từ bậc dinh dưỡng thấp lên bậc dinh dưỡng cao. Càng lên bậc dinh dưỡng cao hơn năng lượng càng giảm.

Chu trình sinh địa hoá là chu trình trao đổi các chất trong tự nhiên.

## II - CÂU HỎI ÔN TẬP

**1.** Hãy giải thích các khái niệm đưa ra trong các ô của hình 47.3, giải thích sơ đồ theo chiều mũi tên.




**Hình 47.3. Sơ đồ quan hệ giữa các cấp tổ chức sống với các nhân tố sinh thái của môi trường**

**2.** Trả lời các câu hỏi theo gợi ý trong bảng 47.

**Bảng 47. Những nội dung cơ bản về quần thể, quần xã và hệ sinh thái**

| | Quần thể | Quần xã | Hệ sinh thái |
|---|---|---|---|
| Khái niệm | Thế nào là một quần thể sinh vật ? | Thế nào là một quần xã sinh vật ? | Hệ sinh thái là gì ? |
| Đặc điểm | – Quần thể đạt được mức độ cân bằng về số lượng cá thể khi các yếu tố sức sinh sản, mức độ tử vong, phát tán có quan hệ với nhau như thế nào ?<br>– Vì sao quần thể không tăng trưởng theo đường cong lí thuyết ? | Hãy nêu các đặc trưng cơ bản của quần xã và các mối quan hệ giữa các loài trong quần xã. | – Hệ sinh thái bao gồm các thành phần cấu trúc nào ?<br>– Trên Trái Đất có các kiểu hệ sinh thái nào là chủ yếu ?<br>– Em hiểu như thế nào là sử dụng bền vững tài nguyên thiên nhiên ? |

# Bài 48 ÔN TẬP CHƯƠNG TRÌNH SINH HỌC CẤP TRUNG HỌC PHỔ THÔNG

Chương trình sinh học cấp Trung học phổ thông được bố trí học theo từng cấp bậc tổ chức của sự sống từ sinh học tế bào tới sinh học cơ thể, sinh học quần thể, quần xã và hệ sinh thái. Thế giới sống được tổ chức theo nguyên tắc thứ bậc, bậc dưới làm đơn vị nền tảng để cấu tạo nên bậc cao hơn với những đặc tính nổi trội mà bậc dưới không có được. Các đặc tính nổi trội có được là do sự tương tác của các bộ phận cấu thành nên bậc cấu trúc đó tạo ra. Với đặc điểm cấu tạo mang tính thứ bậc của thế giới sống nên học sinh cần học kĩ các đặc điểm của từng bậc cấu trúc, đặc biệt là sinh học tế bào, thì mới có thể nắm bắt được các đặc điểm của các bậc cấu trúc cao hơn. Ngoài ra, cần quan tâm tới sự tương tác của các bộ phận trong mỗi bậc cấu trúc, mối liên hệ giữa cấu trúc với chức năng, mỗi bậc cấu trúc đều là một hệ mở có khả năng tự điều chỉnh.

Khi ôn tập chương trình sinh học cấp Trung học phổ thông, học sinh cần hệ thống hoá kiến thức theo một sơ đồ thích hợp có thể theo kiểu bậc tổ chức từ thấp đến cao hoặc ngược lại từ cao xuống thấp. Để biết được mình có hiểu đúng bản chất của các khái niệm và các hiện tượng sinh học, học sinh cần đặt ra các loại câu hỏi khác nhau về cùng một khái niệm và hiện tượng như : Tại sao lại như vậy ? Nếu sự việc không như vậy thì điều gì sẽ xảy ra ? Làm thế nào người ta biết được điều đó ? Biết được cơ chế của hiện tượng đó thì chúng ta được lợi gì ?...

Để khâu nối các khái niệm, các hiện tượng khác nhau của các chương, các phần khác nhau trong toàn cấp, chúng ta cần tìm mối quan hệ qua lại giữa các hiện tượng, khái niệm của các phần khác nhau vì các bậc tổ chức của thế giới sống đều là hệ mở có khả năng tự điều chỉnh nên các bộ phận cấu thành của các bậc cấu trúc luôn luôn có quan hệ hài hoà với nhau. Dưới đây là tóm tắt một số khái niệm then chốt của toàn bộ chương trình. Học sinh cần có kế hoạch ôn tập dần mà không chờ đến tiết học cuối cùng của chương trình mới tiến hành ôn tập.

## PHẦN MỘT – GIỚI THIỆU CHUNG VỀ THẾ GIỚI SỐNG

– Các đặc điểm chung của thế giới sống.
– Cách thức phân loại thế giới sống.
– Đặc điểm chính của mỗi giới sinh vật.

## PHẦN HAI – SINH HỌC TẾ BÀO

### Chương I. Thành phần hoá học của tế bào

– Phân biệt nguyên tố đa lượng và nguyên tố vi lượng. Nêu vai trò của các loại nguyên tố đa lượng và vi lượng trong tế bào.

– Nêu các đặc điểm cấu trúc và chức năng của các loại cacbohiđrat, lipit, prôtêin, axit nuclêic.

### Chương II. Cấu trúc của tế bào

– Mô tả cấu tạo của tế bào nhân sơ.

– Mô tả cấu tạo tế bào nhân thực : cấu trúc của các bào quan và chức năng của từng loại. Cấu trúc của màng tế bào và các phương thức vận chuyển các chất qua màng.

### Chương III. Chuyển hoá vật chất và năng lượng trong tế bào

– Khái niệm chuyển hoá vật chất.

– Enzim và vai trò của enzim trong quá trình chuyển hoá vật chất.

– Các giai đoạn trong quá trình hô hấp tế bào và quang hợp : nguyên liệu đầu vào và sản phẩm của mỗi giai đoạn. Mối quan hệ qua lại giữa các giai đoạn trong quá trình quang hợp cũng như giữa quang hợp và hô hấp.

### Chương IV. Phân bào

– Phân bào ở sinh vật nhân sơ : tiến trình, đặc điểm.

– Phân bào ở sinh vật nhân thực : Nêu đặc điểm của từng kì và ý nghĩa của quá trình nguyên phân và giảm phân.

## PHẦN BA – SINH HỌC VI SINH VẬT

### Chương I. Chuyển hoá vật chất và năng lượng ở vi sinh vật

– Phân biệt các kiểu dinh dưỡng : quang tự dưỡng, quang dị dưỡng, hoá tự dưỡng và hoá dị dưỡng.

– Phân biệt hô hấp và lên men.

– Nêu một số ứng dụng thực tiễn của quá trình chuyển hoá vật chất ở vi sinh vật trong đời sống.

### Chương II. Sinh trưởng và sinh sản của vi sinh vật

– Khái niệm sinh trưởng ở vi sinh vật.

– Sinh trưởng của vi sinh vật trong điều kiện nuôi cấy không liên tục và nuôi cấy liên tục. Các yếu tố ảnh hưởng đến sinh trưởng của vi sinh vật và những ứng dụng thực tiễn.

– Các hình thức sinh sản ở vi sinh vật.

### Chương III. Virut và bệnh truyền nhiễm

– Cấu trúc chung của virut.
– Phân loại virut (theo vật chất di truyền, theo vật chủ, theo hình dạng).
– Sự nhân lên của virut trong tế bào chủ.
– Các phương thức gây bệnh của virut.
– Ứng dụng thực tiễn của virut.

## PHẦN BỐN – SINH HỌC CƠ THỂ

### Chương I. Chuyển hoá vật chất và năng lượng

#### 1. Chuyển hoá vật chất và năng lượng ở thực vật

– Cây hấp thụ các nguyên tố khoáng dưới dạng nào ? Vai trò của các nguyên tố vi lượng đối với cây ?

– Quá trình hấp thụ, vận chuyển nước và muối khoáng ở rễ, thân và lá.

– Thế nào là bón phân hợp lí ?

– Quang hợp ở các nhóm thực vật $C_3$, $C_4$ và CAM giống và khác nhau như thế nào ?

– Các yếu tố ảnh hưởng đến quá trình quang hợp là gì ?

– Các biện pháp kĩ thuật làm tăng năng suất cây trồng.

– Hô hấp ở thực vật và vấn đề bảo quản nông sản.

#### 2. Chuyển hoá vật chất và năng lượng ở động vật

– Tiêu hoá ở thú ăn thịt và ở thú ăn thực vật : Cấu tạo bộ máy tiêu hoá phù hợp với chức năng như thế nào ?

– Hô hấp ở động vật : Đặc điểm chung của bề mặt hô hấp là gì ?

– Các loài động vật khác nhau đã có những biến đổi cơ quan hô hấp như thế nào để tối ưu hoá quá trình hô hấp ? Hô hấp ở côn trùng, cá, chim và động vật có vú diễn ra như thế nào ?

– Hệ tuần hoàn : Loại động vật nào thì cần đến hệ tuần hoàn ? Cấu tạo chung của một hệ tuần hoàn. Thế nào là tuần hoàn kín và tuần hoàn hở ? Ưu, nhược điểm của các loại hệ tuần hoàn kín và tuần hoàn hở.

– Hệ tuần hoàn của người và một số bệnh hay gặp liên quan đến hệ tuần hoàn.

– Cân bằng nội môi là gì ? Nêu một số cơ chế đảm bảo cân bằng nội môi ở người.

### Chương II. Cảm ứng

#### 1. Cảm ứng ở thực vật

– Khái niệm hướng động, các yếu tố môi trường gây nên hiện tượng hướng động. Vai trò của hướng động đối với cây.

– Khái niệm ứng động, phân loại các loại ứng động và vai trò của ứng động đối với cây.

### 2. Cảm ứng ở động vật

– Cấu tạo hệ thần kinh ở một số loài động vật : hệ thần kinh dạng lưới, hệ thần kinh dạng hạch, hệ thần kinh dạng ống.

– Điện thế hoạt động và sự lan truyền của xung thần kinh trên dây thần kinh, truyền xung thần kinh qua xináp.

– Tập tính của động vật : phân loại tập tính, nhận biết được một số loại tập tính bẩm sinh và tập tính học được.

## Chương III. Sinh trưởng và phát triển

### 1. Sinh trưởng và phát triển ở thực vật

– Khái niệm sinh trưởng, các kiểu sinh trưởng ở thực vật.

– Các loại hoocmôn thực vật và vai trò của từng loại hoocmôn thực vật.

– Khái niệm phát triển và sự phát triển của thực vật có hoa.

### 2. Sinh trưởng và phát triển ở động vật

– Sinh trưởng và phát triển không qua biến thái và qua biến thái.

– Vai trò của hoocmôn đối với quá trình sinh trưởng và phát triển.

– Vai trò của các yếu tố môi trường đối với sinh trưởng và phát triển ở động vật.

## Chương IV. Sinh sản

### 1. Sinh sản ở thực vật

– Các kiểu sinh sản ở thực vật.

– Ưu điểm của từng hình thức sinh sản.

### 2. Sinh sản ở động vật

– Các kiểu sinh sản ở động vật.

– Ưu điểm của từng hình thức sinh sản.

# PHẦN NĂM - DI TRUYỀN HỌC

### 1. Cơ chế di truyền ở mức độ phân tử

– Gen là gì ?

– Quá trình nhân đôi ADN xảy ra như thế nào ? Theo nguyên tắc nào ?

– Quá trình phiên mã và dịch mã diễn ra như thế nào ?

– Quá trình điều hoà hoạt động gen.

### 2. Cơ chế di truyền ở mức độ tế bào và cơ thể

– Nêu các mức độ cấu trúc của NST. NST giới tính là gì ?
– Thực chất của quy luật phân li của Menđen là gì ?
– Thế nào là tương tác gen ? Cách nhận biết tương tác gen.
– Đặc điểm của di truyền liên kết với giới tính.

### 3. Cơ chế di truyền ở mức độ quần thể

– Các đặc trưng di truyền của quần thể.

– Sự biến đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể tự thụ phấn và giao phối gần.

– Sự biến đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể ngẫu phối.

### 4. Ứng dụng di truyền học trong chọn giống

– Chúng ta có thể tạo ra nguồn biến dị cho chọn giống bằng những cách nào ?
– Thế nào là sinh vật biến đổi gen ? Phương pháp tạo sinh vật biến đổi gen.

### 5. Biến dị

Học sinh có thể tự mình hệ thống hoá kiến thức trong phần biến dị bằng cách trả lời các câu hỏi sau :

– Các loại biến dị có thể được phân loại theo những cách thức như thế nào ?

– Khái niệm về mỗi loại biến dị, ví dụ đột biến gen là gì ? Đột biến lặp đoạn là gì ?...

– Mỗi loại biến dị có những đặc điểm đặc trưng gì ? Ví dụ, đột biến gen khác đột biến cấu trúc NST ở những điểm nào ?

– Cơ chế phát sinh các loại đột biến.

– Vai trò và ý nghĩa của mỗi loại đột biến.

## PHẦN SÁU – TIẾN HOÁ

### Chương I. Bằng chứng và cơ chế tiến hoá

– Nêu đặc điểm của các loại bằng chứng tiến hoá.

– Tại sao người ta lại nói các bằng chứng tiến hoá nêu trên là các bằng chứng gián tiếp ? Loại bằng chứng nào là bằng chứng trực tiếp ?

– Học thuyết Lamac và học thuyết Đacuyn giải thích thế nào về nguyên nhân và cơ chế tiến hoá ? Học thuyết nào tiến bộ hơn ? Vì sao ?

– Nguyên nhân và cơ chế tiến hoá theo quan niệm của thuyết tiến hoá tổng hợp hiện đại là gì ? Thế nào là tiến hoá nhỏ, tiến hoá lớn ?

– Cơ chế của tiến hoá nhỏ là gì ? Các nhân tố tiến hoá có vai trò như thế nào trong quá trình tiến hoá ? Tại sao quần thể lại là đơn vị nhỏ nhất có thể tiến hoá mà không phải là loài ?

– Loài là gì ? Định nghĩa loài sinh học có ưu và nhược điểm gì ?

– Các tiêu chuẩn phân biệt các loài là gì ? Tiêu chuẩn nào là cơ bản ? Tiêu chuẩn nào hay được áp dụng trong thực tiễn ? Tại sao người ta hay sử dụng kết hợp nhiều tiêu chuẩn khác nhau trong phân biệt các loài thân thuộc ?

– Điều gì sẽ xảy ra nếu giữa các loài không tồn tại sự cách li sinh sản ?

– Từ một loài có thể hình thành nên nhiều loài khác nhau bằng những cơ chế (con đường) nào ?

### Chương II. Sự phát sinh và phát triển của sự sống trên Trái Đất

– Tóm tắt lịch sử tiến hoá của sinh giới trên Trái Đất. Nếu xếp các loài sinh vật trên Trái Đất theo mối quan hệ tiến hoá thành một "cây tiến hoá" hay còn gọi là cây chủng loại phát sinh thì chúng ta thấy các nhánh cây tiến hoá như thế nào (về tốc độ tiến hoá, về mức độ tổ chức của cơ thể) ?

– Loài người cùng với các loài khác trong chi *Homo* đã được tiến hoá như thế nào ? Do có những đặc điểm sinh học thích nghi nào mà loài người hiện đại, *Homo sapiens*, có được khả năng tiến hoá văn hoá mà các loài khác không có được ?

## PHẦN BẢY – SINH THÁI HỌC

### Chương I. Cá thể và quần thể sinh vật

– Khái niệm môi trường và cách phân loại môi trường.

– Khái niệm nhân tố sinh thái. Giới hạn sinh thái và ổ sinh thái.

– Khái niệm quần thể sinh vật và các đặc trưng về sinh thái học của một quần thể. Mối quan hệ giữa các cá thể trong quần thể.

– Những yếu tố ảnh hưởng đến sự tăng trưởng và biến động kích thước của quần thể.

### Chương II. Quần xã sinh vật

– Khái niệm quần xã. Các đặc trưng cơ bản của một quần xã sinh vật. Mối quan hệ giữa các loài trong quần xã.

– Thế nào là diễn thế sinh thái ? Các kiểu diễn thế sinh thái.

### Chương III. Hệ sinh thái, sinh quyển và bảo vệ môi trường

– Thế nào là hệ sinh thái ? Thế nào là sinh quyển ?

– Các thành phần của hệ sinh thái ? Các kiểu hệ sinh thái trên Trái Đất ?

– Trao đổi vật chất và năng lượng trong hệ sinh thái ?

– Chu trình sinh địa hoá và vấn đề sử dụng bền vững tài nguyên thiên nhiên ?

# MỤC LỤC



HUÂN CHƯƠNG HỒ CHÍ MINH

# SÁCH GIÁO KHOA LỚP 12

1. TOÁN HỌC
   - GIẢI TÍCH 12
   - HÌNH HỌC 12
2. VẬT LÍ 12
3. HOÁ HỌC 12
4. SINH HỌC 12
5. NGỮ VĂN 12 (tập một, tập hai)
6. LỊCH SỬ 12
7. ĐỊA LÍ 12
8. TIN HỌC 12
9. CÔNG NGHỆ 12
10. GIÁO DỤC CÔNG DÂN 12
11. GIÁO DỤC QUỐC PHÒNG - AN NINH 12
12. NGOẠI NGỮ
    - TIẾNG ANH 12
    - TIẾNG PHÁP 12
    - TIẾNG NGA 12
    - TIẾNG TRUNG QUỐC 12

## SÁCH GIÁO KHOA LỚP 12 - NÂNG CAO

Ban Khoa học Tự nhiên :

- TOÁN HỌC (GIẢI TÍCH 12, HÌNH HỌC 12)
- VẬT LÍ 12 • HOÁ HỌC 12 • SINH HỌC 12

Ban Khoa học Xã hội và Nhân văn :

- NGỮ VĂN 12 (tập một, tập hai)
- LỊCH SỬ 12 • ĐỊA LÍ 12
- NGOẠI NGỮ (TIẾNG ANH 12, TIẾNG PHÁP 12, TIẾNG NGA 12, TIẾNG TRUNG QUỐC 12)

*mã vạch*

*Tem chống giả*

*Giá: ..........*